**T.C**
**İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ - CERRAHPAŞA**
**ADLİ TIP VE ADLİ BİLİMLER ENSTİTÜSÜ**

**Danışman**
**Doç. Dr. Emel Hülya Yükseloğlu**

# YENİ NESİL DİZİLEME TEKNOLOJİSİNİN (NEXT GENERATION SEQUENCING-NGS) KARIŞIK ÖRNEKLERİN (MIXTURES) ANALİZİNE UYGULANMASI

**FEN BİLİMLERİ ANABİLİM DALI**
**DOKTORA TEZİ**

**MOL. BİO. UMUT KARA**
**İSTANBUL, 2020**

# BEYAN

Bu tez çalışmasının kendi çalışmam olduğunu, tezin planlanmasından yazımına kadar bütün safhalarda etik dışı davranışımın olmadığını, bu tezdeki bütün bilgileri akademik ve etik kurallar içinde elde ettiğimi, bu tez çalışmasıyla elde edilmeyen bütün bilgi ve yorumlara kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tezin çalışılması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışımın olmadığını beyan ederim.

Umut KARA

Bu tez projesi İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Normal Araştırma Projeleri Birimi tarafından desteklenmiştir.

**Proje ID: 27239**

# ÖNSÖZ

Sağladığı güven ve verdiği destekle bu çalışmanın yapılmasında büyük katkısı olan, birlikte çalışmaktan büyük onur duyduğum değerli hocam ve kıymetli tez danışmanım

Doç. Dr. Emel Hülya YÜKSELOĞLU'na,

Başta Enstitü müdürümüz Prof. Dr. Faruk AŞICIOĞLU olmak üzere, 2011 yılından bu yana mensubu olmaktan gurur duyduğum Adli Tıp ve Adli Bilimler Enstitüsü'ndeki kıymetli hocalarım ile değerli idari çalışanlarına ve Adli Tıp Kurumu'nda birlikte çalışma fırsatı bulduğum tüm mesai arkadaşlarıma,

Laboratuvar çalışmaları ile analiz sonuçlarının değerlendirilmesinde her daim bana destek olup yol gösteren Ebru İNCİLİ, Erdinç GÜLSEV, Fatma ÇAVUŞ YONAR, Ömer KARATAŞ ve Gülten RAYİMOĞLU'na,

Doktora çalışmam esnasında göstermiş oldukları anlayış ve destekleri için eşim Elif'e ve biricik kızım Naz'a,

En içten teşekkürlerimi sunarım.

Umut KARA

İstanbul

# İÇİNDEKİLER

**TEZ ONAYI** ..... i
**BEYAN** ..... ii
**ÖNSÖZ** ..... iv
**TABLOLAR LİSTESİ** ..... viii
**ŞEKİLLER LİSTESİ** ..... x
**SEMBOLLER / KISALTMALAR LİSTESİ** ..... xi
**ÖZET** ..... xiii
**ABSTRACT** ..... xv
**1. GİRİŞ VE AMAÇ** ..... 1
**2. GENEL BİLGİLER** ..... 3
**2.1. Bir Kimliklendirme Yöntemi olarak Adli DNA Analizleri** ..... 3
**2.2. Adli Genetikte Uzunluk Polimorfizmi: STR Analizleri** ..... 7
**2.2.1. STR'lerde Lokus ve Alel Adlandırma Sistemi** ..... 9
**2.3. Adli Genetik Uygulamalarında SNP Analizleri** ..... 10
**2.3.1. Genomumuz ve SNP'ler** ..... 11
**2.3.2. Genetik Kimliklendirmede SNP'lerin kullanımı** ..... 13
**2.4. Yeni Nesil Dizileme (NGS) Teknolojileri** ..... 16
**2.4.1. Piyasaya Sunulan Bazı NGS Platformları** ..... 20
**2.4.1.1. 454 Roche GS** ..... 20
**2.4.1.2. Illumina Sistemleri (Hiseq-Miseq-Solexa Genom Analyzer-GA)** ..... 21
**2.4.1.3. Termo Ion Torrent Platformu** ..... 22
**2.4.2. NGS (MPS) ve Adli Genetik** ..... 23
**2.4.2.1. Ion PGM -Ion Identity Panel** ..... 28
**2.4.2.2. Adli Genetikte Yeni Nesil Bir Markır: "Mikrohaplotipler"** ..... 30
**2.5. Adli Genetikte Karışık Örneklerin Analizi ve Yorumlanması** ..... 31
**2.5.1. Karışık Örneklerin Değerlendirilme Aşamaları** ..... 36
**2.5.2. Karışık Örneklerde Katılımcıların Katkıda Bulunma Oranı ve Genotip Tahmini** ..... 37
**2.5.3. Karışık Örneklerin Yorumlanmasında Başvurulan Rehberler** ..... 39
**2.5.3.1. SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods) Yaklaşımı** ..... 39
**2.5.3.2. Alman Adli Genetikçiler Birliği'nin (German Stain Comission) Karışık Örneklerin Analizine İlişkin Rehberi** ..... 40

**3. GEREÇ VE YÖNTEM ..... 46**
**3.1. DNA İzolasyonu ..... 46**
**3.2. DNA Miktar Tayini ..... 48**
**3.3. Yapay Karışımların Hazırlanması ..... 49**
**3.4. STR Çalışması ..... 49**
**3.4.1. AmpFlSTR® GlobalFiler™ PCR Amplifikasyon Kit Protokolü ..... 49**
**3.5. NGS (SNP) Çalışması ..... 51**
**3.5.1. NGS Precision ID Identity Panel Protokolü ..... 51**
**3.5.1.1. Qubit ile DNA Miktar Tayini ..... 51**
**3.5.1.2. Kütüphane Oluşturulması ..... 52**
**4. BULGULAR ..... 62**
**4.1. NGS Çalışması ..... 62**
**4.1.1. Kaynağı Tek Kişi Olan (Referans) Örneklerin Analiz Bulguları ..... 63**
**4.1.1.1. 1063A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları ..... 63**
**4.1.1.2. 1066A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları ..... 67**
**4.1.1.3. 1067A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları ..... 69**
**4.1.1.4. 1070A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları ..... 72**
**4.1.1.5. 1074A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları ..... 75**
**4.1.1.6. 1023A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları ..... 78**
**4.1.2. Karışık Örneklerin Analiz Bulguları ..... 81**
**4.1.2.1. 1063A (A) ve 1066A (B) Karışımı ..... 81**
**4.1.2.1.1. 1063A-1066A 1:1 Karışımı ..... 81**
**4.1.2.1.2. 1063A-1066A 1:3 Karışımı ..... 87**
**4.1.2.1.3. 1063A-1066A 1:10 Karışımı ..... 89**
**4.1.2.1.4. 1063A-1066A 1:20 Karışımı ..... 92**
**4.1.2.1.5. 1063A-1066A 1:50 Karışımı ..... 94**
**4.1.2.2. 1067A (C) ve 1070A (D) Karışımı ..... 97**
**4.1.2.2.1. 1067A-1070A 1:1 Karışımı ..... 97**
**4.1.2.2.2. 1067A-1070A 1:3 Karışımı ..... 103**
**4.1.2.2.3. 1067A-1070A 1:10 Karışımı ..... 105**
**4.1.2.2.4. 1067A-1070A 1:20 Karışımı ..... 107**
**4.1.2.3. 1074A (E) ve 1023A (F) Karışımı ..... 108**
**4.1.2.3.1. 1074A-1023A 1:1 Karışımı ..... 109**

**4.1.2.3.2. 1074A-1023A 1:3 Karışımı ..... 114**
**4.1.2.3.3. 1074A-1023A 1:10 Karışımı ..... 116**
**4.1.2.3.4. 1074A-1023A 1:20 Karışımı ..... 119**
**4.1.2.4. 1063A-1066A-1067A Karışımı (A-B-C Karışımı) ..... 121**
**4.2. STR Çalışması (Kapiler Elektroforez) ..... 124**
**4.2.1. Kaynağı Tek Kişi Olan Örnekler ..... 124**
**4.2.1.1. 1063A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları ..... 124**
**4.2.1.2. 1066A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları ..... 125**
**4.2.1.3. 1067A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları ..... 126**
**4.2.1.4. 1070A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları ..... 127**
**4.2.1.5. 1074A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları ..... 128**
**4.2.1.5. 1023A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları ..... 129**
**4.2.2. Karışık Örneklerin Analiz Bulguları ..... 131**
**4.2.2.1. 1063A-1066A Karışımları (A-B Karışımları) ..... 131**
**4.2.2.2. 1067A-1070A Karışımları (C-D Karışımları) ..... 132**
**4.2.2.3. 1074A-1023A Karışımları (E-F Karışımları) ..... 133**
**4.2.2.4. 1063A-1066A-1067A Karışımı (A-B-C Karışımı) ..... 134**
**5. TARTIŞMA ..... 136**
**5.1. Kaynağı Tek Kişi Olan (Referans) Örneklere ait Bulguların Değerlendirilmesi 137**
**5.1.1. Lokus Okuma Sayısı Dengesi (Locus Coverage Balance) ..... 137**
**5.1.2. DNA Zincir Okuma Dengesi (Strand Balance) ..... 140**
**5.1.3. Heterozigot Dengesi (Heterozygous Balance) ..... 140**
**5.2. Karışık Örneklere Ait Bulguların Değerlendirilmesi ..... 141**
**5.2.1. 1063A (A) ve 1066A (B) Karışımları ..... 141**
**5.2.2. 1067A (C) ve 1070A (D) Karışımları ..... 144**
**5.2.3. 1074A (E) ve 1023A (F) Karışımları ..... 146**
**5.2.4. 1063A (A) – 1066A (B)- 1067A (C) Karışımı ..... 148**
**5.3. Tüm Karışımların Genel Değerlendirilmesi ..... 149**
**6. SONUÇ ..... 151**
**7. KAYNAKLAR ..... 152**
**EKLER ..... 168**
**ÖZGEÇMİŞ ..... 202**

# TABLOLAR LİSTESİ

**Tablo I.** İzolasyon aşamasında kullanılan araç ve gereçler ..... 47
**Tablo II.** Tüm örnekleri 1ng 200 µl'ye getirmek için getirmek için yapılan dilüsyonlar…….. 48
**Tablo III.** 1063A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları ..... 64
**Tablo IV.** 1066A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları. ..... 67
**Tablo V.** 1067A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları ..... 69
**Tablo VI.** 1070A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları ..... 72
**Tablo VII.** 1074A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları ..... 75
**Tablo VIII.** 1023A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları. ..... 78
**Tablo IX.** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait Full İnformatif SNP bölgesi..... 81
**Tablo X.** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait 25 İnformatif SNP bölgesi..... 83
**Tablo XI.** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait daha az düzeyde bilgi veren 16 SNP bölgesi..... 84
**Tablo XII.** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait 39 Non-İnformatif SNP bölgesi. ..... 85
**Tablo XIII.** 1063A-1066A 1:3 karışımında minör alelin tespit edildiği 69 SNP bölgesi ..... 87
**Tablo XIV.** 1063A-1066A 1:10 oranında genotiplendirme yapılamayan 10 Y SNP bölgesi . 90
**Tablo XV.** 1063A-1066A 1:10 oranında beklenmeyen 12 homozigot SNP bölgesi..... 90
**Tablo XVI.** 1063A-1066A 1:10 oranında minör alelin tespit edildiği 47 SNP bölgesi ..... 91
**Tablo XVII.** 1063A-1066A 1:20 oranında beklenmeyen 6 homozigot SNP bölgesi. ..... 92
**Tablo XVIII.** 1063A-1066A 1:20 oranında genotiplendirme 4 Y SNP bölgesi. ..... 93
**Tablo XIX.** 1063A-1066A 1:20 oranında minör alelin tespit edildiği 59 SNP bölgesi. ..... 93
**Tablo XX.** 1063A-1066A 1:50 oranında okuma yapılamayan 10 Y SNP bölgesi..... 95
**Tablo XXI.** 1063A-1066A 1:50 oranında okuma sayısı düşük 14 Y SNP bölgesi ..... 95
**Tablo XXII.** 1063A-1066A 1:50 oranında beklenmeyen 29 homozigot SNP bölgesi ..... 96
**Tablo XXIII.** 1063A-1066A 1:50 oranında minör alelin tespit edildiği 15 SNP bölgesi ..... 97
**Tablo XXIV.** 1067A-1070A 1:1 oranında Full İnformatif 17 SNP bölgesi..... 98
**Tablo XXV.** 1067A-1070A 1:1 oranında İnformatif 18 SNP bölgesi..... 99
**Tablo XXVI.** 1067A-1070A 1:1 karışımı daha az düzeyde bilgi veren 23 SNP bölgesi..... 100
**Tablo XXVII.** 1067A-1070A 1:1 karışımına ait Non-İnformatif 66 SNP bölgesi. ..... 101
**Tablo XXVIII.** 1067A-1070A 1:3 oranında minör alel tespit edilen 35 SNP bölgesi..... 104
**Tablo XXIX.** 1067A-1070A 1:20 oranında beklenmeyen 6 homozigot SNP bölgesi ..... 106
**Tablo XXX.** 1067A-1070A 1:10 oranında minör alel tespit edilen 28 SNP bölgesi. ..... 106
**Tablo XXXI.** 1067A-1070A 1:20 oranında minör alel tespit edilen 25 SNP bölgesi..... 108
**Tablo XXXII.** 1074A-1023A karışımında Full İnformatif 38 SNP bölgesi ..... 109

**Tablo XXXIII.** 1074A-1023A karışımında İnformatif 28 SNP bölgesi ..... 110
**Tablo XXXIV.** 1074A-1023A karışımında daha az bilgi veren 31 SNP bölgesi..... 111
**Tablo XXXV.** 1074A-1023A karışımında Non-İnformatif 27 SNP bölgesi..... 113
**Tablo XXXVI.** 1074A-1023A 1:3 oranında minör alel tespitedilen 66 SNP bölgesi..... 115
**Tablo XXXVII.** 1074A-1023A 1:10 oranında minör alel tespit edilen 66 SNP bölgesi ..... 117
**Tablo XXXVIII.** 1074A-1023A 1:20 oranında beklenmeyen homozigot 6 SNP bölgesi .... 119
**Tablo XXXVIX.** 1074A-1023A 1:20 oranında minör alel tespit edilen 66 SNP bölgesi..... 120
**Tablo XXXX.** 1063A-1066A-1067A 1:1:1 oranında bilgi verici 26 SNP bölgesi ..... 122
**Tablo XXXXI.** Kaynağı tek kişi olan 6 farklı bireye ait DNA profilleri ..... 130
**Tablo XXXXII.** 1063A-1066A karışımının tüm oranlarını içeren STR tablosu..... 131
**Tablo XXXXIII.** 1067A-1070A karışımının tüm oranlarını içeren STR tablosu..... 132
**Tablo XXXXIV.** 1074A-1023A karışımının tüm oranlarını içeren STR tablosu. ..... 133
**Tablo XXXXV.** 1063A-1067A-1070A karışımının 1:1:1 oranına ait STR tablosu..... 135
**Tablo XXXXVI.** 1063A-1066A karışımında minör alel tespit başarı tablosu..... 144
**Tablo XXXXVII.** 1067A-1070A karışımında minör alel tespit başarı tablosu ..... 146
**Tablo XXXXVIII.** 1074A-1023A karışımında minör alel tespit başarı tablosu..... 148

# ŞEKİLLER LİSTESİ

**Şekil 1:** PZR'de bir tam döngüyü ifade eden sıcaklık aşamaları ..... 4
**Şekil 2:** Adli DNA'nın bilimsel devrimi ve aynı anda yaşanan teknolojik gelişmeler..... 7
**Şekil 3:** SNP'lerin gen ifadesinde yarattığı değişimler. ..... 12
**Şekil 4:** Ion Torrent PGM platformunda kullanılan iyon tespit sistemi ..... 22
**Şekil 5:** NGS platformuyla yapılan analizde tespit edilen yeni STR alelleri..... 26
**Şekil 6:** STR analizi ile uyumlu NGS platformları ile ticari kitler ..... 27
**Şekil 7:** HID Identiy Panel 124 SNP bölgesi içermektedir..... 29
**Şekil 8:** SNP analizi ile uyumlu NGS platformları ile ticari kitler. ..... 30
**Şekil 9:** Üç farklı markırın karşılaştırılması ..... 31
**Şekil 10:** Pik yükseklikleri çerçevesinde karışım bölgesi..... 35
**Şekil 11:** Gözlenen alellere göre olası genotip konfigürasyonları ..... 36
**Şekil 12:** Karışım Oranını hesaplamak için tüm pik yükseklikleri, genotip yüksekliklerine göre oranlanır. ..... 38
**Şekil 13:** 13 alel içeren bir başka karışık profil üzerinden genotip ve karışım oranı..... 39
**Şekil 14:** Alman Genetikçiler Birliği'nin Algoritması ..... 40
**Şekil 15:** 1063A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği..... 66
**Şekil 16:** 1066A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği..... 69
**Şekil 17:** 1067A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği..... 72
**Şekil 18:** 1070A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği..... 75
**Şekil 19:** 1074A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği..... 78
**Şekil 20:** 1023A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği..... 80
**Şekil 21:** 1063A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları..... 125
**Şekil 22:** 1066A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları..... 126
**Şekil 23:** 1067A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları..... 127
**Şekil 24:** 1070A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları..... 128
**Şekil 25:** 1074A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları..... 129
**Şekil 26:** 1023A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları..... 130

# KISALTMALAR

| | |
|---|---|
| **A** | Adenin |
| **bç** | Baz çifti |
| **C** | Sitozin |
| **CODIS** | Combined DNA Index System |
| **dbSNP** | The Single Nucleotide Polymorphism database |
| **ddNMP** | Dideoksinükleozit Monofosfat |
| **ddNTP** | Dideoksiribonükleozit Trifosfat |
| **DIP** | Delesyon-Insersiyon Polimorfizmi |
| **DNA** | Deoksiribonükleik Asit |
| **dNTP** | Deoksiribonükleozit Trifosfat |
| **FBI** | Federal Bureau of Investigation |
| **G** | Guanin |
| **IISNP** | Individual Identification SNP |
| **InDels** | İnsersiyon-delesyon polimorfizmi |
| **MPS** | Massively Parallel Sequencing |
| **MS** | Mass Spectrometry (Kütle Spektrometresi) |
| **NCBI** | National Center for Biotechnology Information |
| **NGS** | Next Generation Sequencing |

| | |
|---|---|
| **PZR** | Polimeraz Zincir Reaksiyonu (Polimerase Chain Reaction) |
| **PGM** | Ion Torrent Personal Genome Machine |
| **RFLP** | Restriction Fragment Length Polymorphisms (Restriksiyon Fragment Uzunluk Polimorfizmi) |
| **rpm** | Revolutions per minute (dakikadaki devir) |
| **RS** | referansSNP kümeleri |
| **SBE** | Single Base Extension (Tek Baz Uzaması) |
| **SNP** | Single Nucleotide Polymorphism (Tek Nükleotid Polimorfizmi) |
| **STR** | Short Tandem Repeat (Kısa Tekrar Dizileri) |
| **T** | Timin |
| **µl** | Mikrolitre |
| **VNTR** | Variable Numbers of Tandem Repeat (Değişken Sayılı Bitişik Tekrarlar) |
| **Y-SNP** | Y kromozomu Tek Nükleotid Polimorfizm |

# ÖZET

Birden fazla kişiden kaynaklanan karışık örneklerin analizi, adli genetiğin zorlu alanlarından biri olarak kabul edilmektedir. Yeni nesil dizileme teknolojilerindeki (Next Generation Sequence-NGS) ilerlemeler sayesinde geliştirilen yeni NGS platformlarının, hızlı, kolay ve en önemlisi tek reaksiyonda yüzlerce bölgenin aynı anda analizine imkan vermesi, karışık örneklerin SNP markırıyla analizine olanak tanımıştır.

Bu tez çalışmasında, ikisi kadın dördü erkek cinsiyetli olmak üzere 6 farklı bireye ait DNA örnekleri ile bu 6 bireyden ikili gruplar oluşturarak (AB-CD-EF) çeşitli oranlarda (1:1, 1:3, 1:10, 1:20, 1:50) yapay olarak hazırlanmış ve toplam 20 örnek, 34 Y-SNP ve 90 otozomal SNP olmak üzere toplam 124 SNP bölgesi HID Identity paneli ile Ion Torrent PGM platformuyla analiz edilmiştir. Elde edilen sonuçların konvansiyonel yöntem olan kapiler elektroforez platformu ile karşılaştırılması amacıyla, aynı örnekler, Global Filer kiti ile kapiler elektroforez yöntemi ile analiz edilmiştir.

Ion Torrent PGM platformuyla gerçekleştirilen SNP analizlerinde, tüm 1:1 ve 1:3 oranlarında, oldukça başarılı düzeyde minör alellere ait okuma sayıları ortalamaları elde edilmiştir. 1:10 oranından itibaren beklenen şekilde okuma sayısı ortalamaları düşmesine rağmen 1:50 oranında dahi minör alel tespit oranı %21,7 olarak gerçekleşmiştir. SNP analizine ait sonuçlar STR analizleri ile karşılaştırıldığında; SNP analizlerinin, karışık örnekte yer alan minör alele ait DNA miktarının düşük olduğu oranlarda STR analizlerine nazaran daha başarılı sonuçlar elde ettiği saptanmıştır.

Tez çalışmamızda, Ion Torrent PGM platformu ile uyumlu olan ve 124 SNP bölgesini analiz eden HID Identity panelinin hızlı, kolay ve güvenilir sonuçlar verdiği ve karışık örneklerin analizinde başarıyla kullanılabileceği tespit edilmiştir. Ancak, karışık örneklerin analizinde

daha başarılı sonuçlar elde etmek için yüksek okuma sayısı elde edilen SNP bölgelerinin arttırılması suretiyle panelin geliştirilmesi gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** NGS, SNP, Karışık Örnek, Adli Genetik

## ABSTRACT

Analysis of mixtures from more than one person is considered one of the challenging areas of forensic genetics. The new NGS platforms developed thanks to the advances in next-generation sequencing technologies (NGS) allow fast, easy and most importantly the ability of the analysis of hundreds of regions in a single run at the same time, enabling the analysis of mixtures with SNP markers.

In this thesis study, DNA samples obtained from 6 different individuals; 2 females and 4 males, were examined. These 6 individuals are formed in double groups (AB-CD-EF) artificially prepared in various ratios (1:1, 1:3, 1:10, 1:20, 1:50) and a total of 20 samples and 124 SNP regions (34 Y SNPs, 90 autosomal SNPs) were analyzed with the HID Identity panel and Ion Torrent PGM platform. In order to compare the results with the conventional method, which is the capillary electrophoresis platform, the same samples were analyzed by capillary electrophoresis method using the Global Filer kit.

In the SNP analyzes performed with the Ion Torrent platform, in all 1:1 and 1:3 ratios, the average number of readings of minor alleles were obtained at a very successful level. Although the average number of readings decreased as expected from 1:10 ratio, the rate of minor allele detection was 21.7%, even at the ratio of 1:50. When the results of the SNP analysis are compared with the STR analysis; it was determined that SNP analyzes obtained more successful results compared to STR analysis when the amount of DNA belonging to the minor allele in the mixtures was low.

In our thesis, it has been determined that the HID Identity panel, which is compatible with the Ion Torrent PGM platform and analyzes 124 SNP region, gives fast, easy and reliable results and can be successfully used in the analysis of mixtures. However, in order to achieve more successful results in the analysis of mixtures, the panel should be improved by increasing the SNP regions with high coverage reads.

**Keywords:** NGS, SNP, Mixtures, Forensic genetics.

# 1. GİRİŞ VE AMAÇ

Kriminal vakaların başarılı bir şekilde aydınlatılması, olay yerinin incelemesi ile başlar, laboratuvar analizleri ile devam eder ve sonuçların uygun bir şekilde raporlanması ile sona erer. Bir adli genetik laboratuvarında yürütülen DNA analizlerinin çoğunda, uzmanlarının karşısına çıkan DNA profilleri, kaynağı tek kişi olan DNA profilleridir. Bu tür profiller ile şüpheli veya sanığı eşleştirmek bir başka ifade ile "kişileştirme" yapmak günümüzde rutin bir analiz haline gelmiştir. Ancak olay yerinden elde edilen delillerin, her zaman böyle bir tablo ortaya koyması beklenemez. Bazen bir küretaj materyalinden anne ve çocuğunu ayırmak bazense bir tecavüz olayının mağduru ile failini ayırmak oldukça karmaşık bir hal alabilir. İşte bu sebeple, birden fazla kişiden kaynaklanan ve karışık (mixture) DNA profili olarak adlandırılan bu tür tablolara yaklaşım özel bir uzmanlık bilgisi gerektirmektedir. Bu tabloların analizi yapılırken, adli genetikçinin karışımla ilgili en ufak bir bilgi kırıntısına dahi ihtiyacı vardır. Bir başka ifade ile adli genetikçinin elinde ne kadar veri varsa analiz de bir o kadar güvenilir olacaktır.

Yeni nesil dizileme teknolojisinin gelişimiyle adli genetik alanında yeni bir döneme girilmiştir. Yeni NGS platformları, DNA analizini hızlı, kolay ve aynı anda yüzlerce bölgenin tek bir reaksiyonda analiz edilmesini mümkün kılmaktadır. NGS platformlarındaki bu önemli ilerlemeler, SNP analizlerini de doğrudan etkilemiştir. SNP'lerin bi-alelik yapılarından kaynaklanan dezavantajları, geliştirilen yeni NGS platformları aynı anda analiz edilecek bölge sayılarını olağanüstü bir düzeye çıkarmasıyla ortadan kalkmıştır.

Bu tez çalışmasının öncelikli hedefi; NGS platformlarıyla gerçekleştirilen SNP analizinin karışık örneklerin analizinde uygulanmasıdır. Böylece, SNP markırının karışık örneklerin analizindeki başarısı değerlendirilebilecektir. Çalışmanın ikinci hedefi ise, yeni nesil dizileme teknolojisiyle elde edilen sonuçları, konvansiyonel yöntem olan kapiler elektroforez platformuyla yapılan STR analizleri ile karşılaştırmaktır. Bu tez çalışması üçüncü hedefi ise,

araştırmacılara, karışık örneklerin analizinde yeni bir bakış açısı sunabilmek ve yeni nesil dizileme platformları ile bundan sonra yapılacak araştırmalara bir yol gösterici olmaktır.

# 2.GENEL BİLGİLER

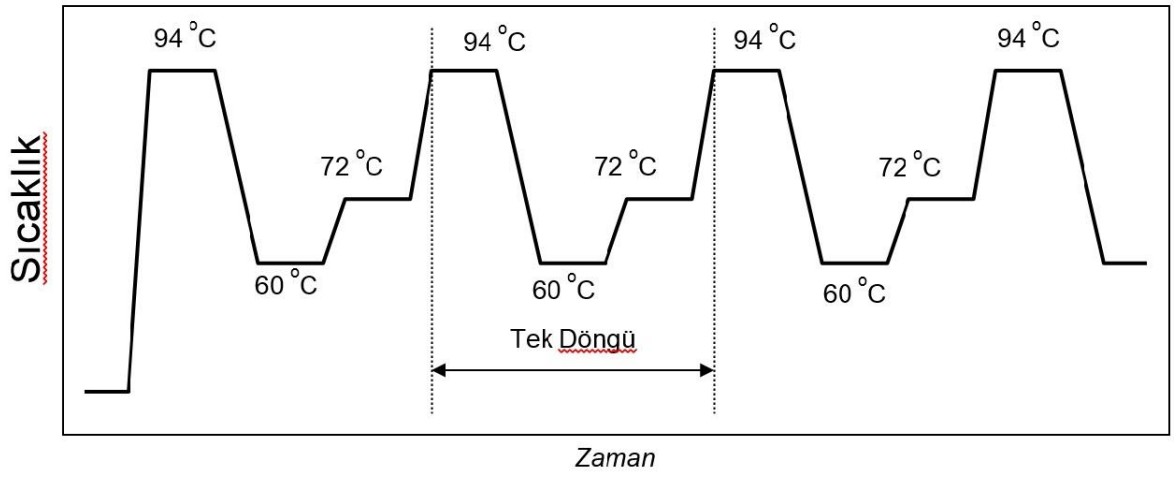
## 2.1.Bir Kimliklendirme Yöntemi Olarak Adli DNA Analizleri

Başta parmak izi analizi olmak üzere adli bilimlerde kullanılan tekniklerin adli vakaların aydınlatılmasında kullanımı 19. yüzyıl sonlarından itibaren başlamışsa da, DNA analizinin müstakil bir kimliklendirme yöntemi olarak kullanılmasının tarihi 80'li yıllardan itibaren başlamaktadır. Diğer yöntemlere göre görece geç başlayan DNA analiz yönteminin gelişimi, adeta geometrik bir artış hızı göstermiş ve kısa ardışık tekrar birimlerinin (STR) keşfiyle bu yöntem günümüzde adli kimliklendirme alanında altın standart bir yöntem haline gelmiştir (1).

DNA analiz yöntemini ilk defa başarılı olarak uygulayan ve Colin Pitchfork vakasını çözüme kavuşturarak DNA parmak izi yöntemini adli bilimler alanına kazandıran kişi Alec Jefferys'dir (2,3). Jeffeys'in bu yöntemi, dönemine göre oldukça büyük bir başarı olarak kabul edilmelidir. Bu yöntem, DNA'nın biyolojik makaslar yardımıyla kesilerek, daha küçük parçalar elde edilmesi ve karşılaştırmalar yoluyla analiz edilmesi temeline dayanmaktadır. Bu yöntemin en önemli dezavantajı, yüksek miktarda ve oldukça kaliteli DNA gerektirmesidir(4). Bu sebeple DNA analiz yöntemlerine adeta çağ atlatan gelişmenin Kary B. Mullis tarafından geliştirilen ve ona 1993 yılında Nobel ödülü kazandıran Polimeraz Zincir Reaksyonu'nun (PZR) keşfi olduğunu ifade etmek gerekir (5). Bu keşif sayesinde, bir damla kandan çok çok az miktardaki bir başlangıç materyali ile hatta teorik olarak tek bir vücut hücresinden bile DNA analizi mümkün hale gelmiştir (6).

Polimeraz Zincir Reaksiyonu, kabaca, bir moleküler fotokopi işlemidir (7). Bu yöntem kullanılarak çok az miktardaki DNA parçası, bir dizi kimyasal işlem yardımıyla, ilk baştaki DNA miktarının milyonlarca katına ulaşır. Böylelikle, elimizde analiz yapmaya yetecek miktarda DNA elde edilmiş olur.

PZR işleminde DNA, öncelikle yüksek sıcaklığa maruz bırakılır ve DNA'nın denatüre edilmesi yani DNA'nın sarmal yapısının bozulması -iplikçiklere ayrılması- sağlanır. Ardından hedef DNA bölgesinin kopyalanması için gereken moleküler maddelerin DNA'ya bağlanması için sıcaklık bir anda düşürülür. Ardından sıcaklık, hedef bölgenin kopyalanmasını sağlayacak uygun noktaya getirilerek 1 tam döngü tamamlanmış olur. Her bir döngü tamamlandığında, hedef DNA bölgesinin her iki iplikçiliğinin birer kopyası elde edilmiş olur. DNA'nın miktarı ve kopyalama işleminin verimine göre genellikle 25 ile 35 döngü arasında bir döngü sayısı, istenen DNA miktarını genellikle sağlamış olur. Böylece olay yerinden elde edilen çok az miktardaki DNA kalıntıları, Kary Mullis'in geliştirdiği bu yöntem sayesinde milyonlarca defa kopyalanmakta ve sadece birkaç saat içinde elimizde suçluları tespit etmeye yeter miktarda DNA elde edilmiş olmaktadır (2,8).




**Şekil 1: PZR'de bir tam döngüyü ifade eden sıcaklık aşamaları. (Butler, 2005)**

1985 yılında Alec Jefferys'in DNA bölgelerinin RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism- Sınırlandırılmış Parçacık Uzunluk Polimorfizmi) analiz yöntemiyle analiz etmesi ve ardından Kary Mullis'in Polimeraz Zincir Reaksyonu tekniğini geliştirmesiyle DNA'nın bir kimliklendirme yöntemi olarak kullanılması hız kazanmıştır. Bu alandaki çalışmalar 1990 yılında somut bir sonuca ulaşmış ve ilk PZR temelli DNA testi olan "DQ Alpha

AmpliType" isimli kit "Cetus Corporation" isimli bir firma tarafından piyasaya sunulmuştur (2,9). Bu kit, genomumuzun 6. kromozumunda bulunan İnsan Lökosit Antijen (HLA) DQA1 geninde var olan dizi polimorfizminin tespitine dayanmaktadır.

90'lı yılların başında, adli DNA analizi alanında baş döndürücü gelişmeler devam ederken, bu analizin günümüzde altın standart bir yöntem haline gelmesi sonucunu doğuracak gelişmeler de yaşanmaktadır. Adli DNA analizinin daha standart bir çerçeveye oturtulması ve ayrım gücünün arttırılması, bu süreçte araştırmacıların yegane gündemi olmuştur. Bu durumun sebebi, DNA analiz yöntemlerinin güvenilirliğine yönelik dünya kamuoyunda getirilen sert eleştiriler ve bu eleştirilerin oldukça güvenilir sonuçlar veren adli DNA analiz yönteminin geleceğini tehdit etmesidir. Bu eleştirilerin bilim dünyasında görüşlerine değer verilen bilim insanlarınca da desteklenmesi, henüz gelişme aşamasında olan DNA analiz yöntemini ve bu yöntemden elde edilen sonuçları adeta bir açmaza sokmuştur (10). Suç ve suçlular ile mücadelede adli DNA analiz yönteminin büyük yararlar sağladığını deneyimleyen FBI laboratuvarları, bir yandan, elde ettikleri sonuçların bilimselliği konusunda kamuoyunu ikna etmeye çalışırken diğer yandan da adli DNA analiz yönteminin standart bir hale getirilmesi amacıyla çalışmalarını devam ettirmiştir. Bu çalışmaların sonucunda 1997 yılında uzunluk polimorfizmi temelli 13 STR (Short Tandem Repeats-Kısa Ardışık Tekrar Dizileri) bölgesi (CODIS) içeren DNA veri bankasını uygulamaya koymuştur (11). Milenyum ile birlikte, bilgisayar teknolojisi ile otomasyonu çok ileri noktaya getirilmiş ve bölge sayısının arttırılmasıyla ayrım gücü milyarlar seviyesine gelmiş olan STR analizleri adli genetik analizinde birkaç adım öne çıkmıştır (12).

Uzunluk polimofizmi bağlamında STR'lerin bu denli avantajı ve otomasyonuna rağmen bir dizi (sekans) polimorfizmi olan SNP (Single Nucleotid Polimorfism-Tek Nokta Polimorfizmi) analizleri gelişmeye devam etmiştir. SNP analizleri ilk başta, STR analizlerini teyit ve destek amaçlı olarak değerlendirilmiştir. Ancak günümüzde SNP analizleri, STR'lerden bağımsız olarak müstakil bir kimliklendirme markırı olarak kullanılmaktadır. SNP'lerin STR'lere oranla

genomun çok daha geniş bölgelerinde bulunması, daha düşük bir mutasyon oranına sahip olması, her geçen gün polimorfik SNP bölgelerinin ticari kitlerde yer almaya başlaması ve en önemlisi degrade DNA çalışmalarında STR'lere nazaran önemli başarısı son yıllarda SNP analizlerini oldukça çekici hale getirmiştir (13). Bir diğer sebep de SNP analizlerinin olay yerinden elde edilen bir lekeden yola çıkılarak şüphelinin dış görünüşünün-saç-göz-deri renginin- tatmin edici oranda tahmin edilmesini sağlamasıdır (14). Yeni nesil dizileme teknolojilerinin (NGS) gelişmesiyle SNP markırı, daha da önemli bir analiz haline gelmiştir (15).

Son yıllarda adli genetik alanında gündeme gelen bir diğer markır STR veya SNP'ler ile birleştirilmiş DIP (Delesyon-Insersiyon Polimorfizmi) markırıdır. Amerikalı genetikçi Kenneth Kidd tarafından adli genetik camiasına tanıtılan ve mikrohaplotip olarak adlandırılan bu markır, yaklaşık 200 bç'lik bir dizi üzerinde yer alan, fiziksel olarak birbirine yakın birden fazla genetik markırların (DIP, STR, SNP) bir araya getirilmesiyle oluşturulmuştur (16). Bu yeni markırın, özellikle karışık örneklerinin ayrılmasında başarılı sonuçlar elde ettiğini bildirilmektedir (17,18).

| YIL | ADLİ DNA | BİYOTEKNOLOJİK GELİŞMELER | MİCROSOFT |
|---|---|---|---|
| **1985** | Jeffreys'in RFLP yöntemi | PZR ilk makale | Windows ilk sürüm |
| **1990** | İlk PCR temelli DNA analizi | İnsan Genom Projesi | Windows 3.0 |
| **1991** | Floresan işaretli STR markırları | | Windows 3.1 |
| **1993** | İlk STR kiti-Amelogenin lokusu | Kapiler Elektroforez ile ilk STR analizi | |
| **1995** | O.J. Simpson davası, FBI D1S80/Amelogenin analizi | ABI 310 analiz cihazı | Windows 95 |
| **1998** | FBI CODIS projesi | 2000 SNP hibridizasyon çipi | Windows 98 |
| **1999** | Multipleks STR kiti, birçok laboratuvar tarafından valide edilir | ABI 3700 analiz cihazı | |
| **2000** | FBI RFLP-STR dönüşümü Multipleks 16 bölgeli STR Kiti | İnsan Genom Projesinin ilk kopyası | Windows 2000 |
| **2001** | Identifiler ve Y-STR kiti | ABI 3100 analiz cihazı | Windows XP |
| **2003** | Amerikan ve İngiliz DNA bankalarında olağanüstü genişleme | İnsan Genom Projesi tamamlanır | Windows 2003 |

**Şekil 2: Adli DNA'nın bilimsel devrimi ve aynı anda yaşanan teknolojik gelişmeler (Butler, 2009)**

### 2.2.Adli Genetikte Uzunluk Polimorfizmi: STR Analizleri

Alec Jefferys'in RFLP yöntemini kullanarak DNA üzerinde yer alan ve VNTR (Variable Number of Tandem Repeats) olarak adlandırılan tekrar bölgelerini analiz etmesi, uzunluk polimorfizmi analizlerini başlatan bir mihenk taşıdır (19). Bu önemli olay, adli genetiğin başlangıcı olarak kabul edilmelidir. Ancak VNTR lokusları, kısa bir zaman sonra yerini STR lokuslarına bırakmıştır (20). Bu durumun öncelikli sebebi, VNTR lokuslarının 100 bç uzunluğa ulaşan uzun tekrar dizilerinden meydana gelmesidir. Bu durum, analizin ayrım gücünü arttırmakta, ancak degrade ve karışık örneklerin analizinde başarısız sonuçların elde edilmesine sebep olmaktadır. Bu nedenle, çok daha kısa tekrar dizilerinden meydana gelen (en fazla 7 bç)

STR dizileri, bir de PCR ve kapiler elektroforez platformu ile desteklenince, adli bilimler alanında altın standart bir yöntem haline gelmiştir.

STR'ler, adli genetik laboratuvarları tarafından kimliklendirme alanında sıklıkla başvurulan bir DNA markırıdır. Bu durumun birkaç sebebi bulunmaktadır. Öncelikle STR markırları, biyolojik yapıları gereği genel olarak otomasyona oldukça uyumludur (2). Ayrıca, STR'lerin kısa tekrar yapısı, Polimeraz Zincir Reaksiyonu verimini en yüksek noktaya çıkarmaktadır. Bunun yanında bu markırlar, SNP'ler kadar olmasa da düşük mutasyon (yaklaşık binde $1 - 10^{-3}$) oranına sahiplerdir (21). Ayrıca STR bölgeleri, bireyden bireye yüksek düzeyde farklılıklar gösterdikleri için, makul sayıda DNA lokusu içeren STR profillerinin başka bir bireyde gözlenme ihtimali oldukça azalmaktadır. STR'ler ile ilgili oluşan yaklaşık 30 yıllık bilgi, birikim ve deneyim ile STR analizine dayanan veribankaları, bu markırın bir başka önemli avantajını ortaya koymaktadır. Tüm bu sebepler, STR markırlarını DNA laboratuvarları açısından oldukça önemli bir noktaya getirmektedir.

Tüm bu avantajlarının yanında STR'lerin bazı dezavantajları da söz konusudur. Örneğin; STR dizileri, görece kısa tekrar dizinlerine sahip olsa da STR analizinde bir alelin amplikon boyutu 400 bç'ne kadar ulaşabilmektedir. Bu durum degrade örneklerin analizini zorlaştırmaktadır (22). STR'lerin bir diğer dezavantajı karışık örneklerin analizinde ortaya çıkmaktadır. Miktar açısından minör katılımcının 1/20'den daha az oranda olması, kapiler elektroforez ile STR analizinde minör alellerinin tespitini zorlaştırmaktadır (23, 24). Yeni nesil dizileme tekniklerinin bu oranı 1/100'e kadar indirdiği bildirilse de, NGS'in yarattığı yüksek miktarda bilginin, karışık analizini daha da karmaşık hale getirdiği ifade edilmiştir (25, 26). Bir diğer dezavantaj ise STR DNA profillerinde görülen ve gölge pik (stutter) olarak adlandırılan alel dışı piklerdir. Bu gölge pikler, PCR esnasında, başta DNA polimerazın kayması sebebiyle yanlış bölgeyi çoğaltması olmak üzere bazı sıra dışı durumlar sebebiyle ortaya çıkmaktadır. Bu pikler, genellikle gerçek alelin bir tekrar birimi arkasında meydana gelmekte ve gerçek alelin

en fazla %15 kadarı olmaktadır. Nadir de olsa gerçek alelin bir tekrarından sonra da gölge piklere rastlanabilmektedir. Gölge piklerin karışık örneklerin analizini bir derece daha zorlaştırdığı ifade edilmektedir (27).

### 2.2.1. STR'lerde Lokus ve Alel Adlandırma Sistemi

STR lokuslarının adlandırılma sistemi; Uluslararası Adli Hemogenetik Topluluğu (International Society of Forensic Hemogenetics-ISFH) öncülüğünde hazırlanan bir sistem ile yapılmaktadır. Bu sistem aracılığı ile genomumuzda sayıları artık milyonlara ulaşan STR lokuslarının adlandırılmaları standart haline getirilmiştir. Böylece, adli genetik alanında çalışan bir araştırmacının bir STR lokusunu genomda tespit etmesi durumunda, bu sistemde yer alan kurallar aracılığı ile tespit ettiği bu lokusu adlandırması gerekmektedir.

STR'lerde alellerin adlandırılması, tekrar sayısına göre yapılır. Bazı lokuslardaki ara aleller ise tamamlanmamış bir tekrar dizisine ve ona özgü adlandırma sistemine sahiptir. Örneğin, THO1 lokusunun 173 baz çift (bç)'lik uzunluğa sahip olan ve "9.3" olarak numaralandırılan alelinde, dokuz tetranükleotid tekrarının arasında üç bazlık "ATG" bazlarından oluşan tamamlanmamış bir tekrar dizisi yer almaktadır. (28).

STR lokuslarının adlandırılması, lokusun bulunduğu genin protein kodlayıp kodlayamamasına göre değişir. Eğer tespit edilen lokus; bir proteini kodlayan genin intronunda yer alıyorsa o genin veya kodladığı proteinin ismini almaktadır. Örneğin; 4. kromozomda yer alan İnsan Alfa Fibrinojen geninin 3. intronundaki FGA lokusu bu şekilde adlandırılmıştır. Eğer araştırmacının tespit ettiği lokusun protein kodlayan bir gen ile bağı söz konusu değilse, bir dizi kural ile o lokusun adlandırılması yapılır. Lokusu tanımlamak amacıyla öncelikle DNA'yı temsil eden "D" harfi başa koyulur. Ardından kaçıncı kromozomda yer alıyorsa o sayı yazılır. Ardından lokusun insan genomunda tek kopyası bulunduğunu yani lokusun tekrarlanmadığını temsil eden "S" harfi eklenir. "S" harfinden sonra gelen sayılar ise ilgili lokusun, dünyanın önde gelen

veritabalarından biri olan “National Center for Biotechnology Information (NCBI)”ın insan genomu veritabanındaki kodunu ifade eder. Bu kod, lokusun ilgili kromozomda veritabanına giren kaçıncı lokus olduğunu ifade eder. Örneğin; “D1S1656” adlandırması; D1S1656 lokusunun 1.kromozomda yer aldığını ve 1. kromozomda NCBI veritabanına eklenen 1656. lokus olduğunu ortaya koymaktadır (29).

Son yıllarda adli genetiğin gündemine giren yeni nesil dizileme teknolojileri (NGS), her alanda olduğu gibi adli genetik alanında da büyük dönüşümleri beraberinde getirmektedir. Bu teknolojinin sağladığı muazzam ölçüde bilgi, suç ve suçluların tespiti bakımından büyük fayda sağlamaktadır. Ancak bu büyük bir miktardaki bilginin ortaya koyduğu sonuçlar, bir yanda da adli genetiğin standartlarında bazı değişiklikler yapılmasını zorunlu kılmaktadır. Bu zorunluluklardan birisi NGS ile analiz edilen alellerin adlandırılması sorunudur (30). NGS sistemlerinde yapılan sekans analizi neticesinde hem yeni STR alelleri tespit edilmiş hem de **“**İzoalel” olarak adlandırılan, tekrar sayıları aynı fakat tekrar motifleri farklı alellerin varlığı ortaya konulmuştur. Adli genetik alanında çalışan araştırmacılar, NGS analizlerinin sağladığı yeni alel ve izoalel durumlarının tespiti ve adlandırılması için 2018 yılında STRAND (STR-Alel-Name-Design) adı verilen bir çatı örgüt kurmuş ve birkaç adlandırma sistemi önermişlerdir (31, 32).

### 2.3.Adli Genetik Uygulamalarında SNP Analizleri

Kimliklendirme alanında STR analizlerinin oldukça başarılı olması, bu analizi adli DNA laboratuvarlar arasında ön plana çıkarmıştır. Ancak her tekniğin olduğu gibi STR analizlerinin de bazı sınırlamaları bulunmaktadır. Bu sınırlamalardan en önemlisi, bu tekniğin degrade örneklerde -çevresel ya da diğer faktörler sebebiyle DNA’nın hasar gördüğü örnekler- karşılaştığı bazı sorunlardır. STR analizinde elde edilen PZR ürünlerinin boyutları 400 bç’ne kadar ulaşmaktadır. DNA’nın oldukça hasar gördüğü örneklerde bu boyutlarda PZR ürünü elde etmek çoğu zaman mümkün olmamaktadır. Bu sebeple STR analizinde bu sorunların

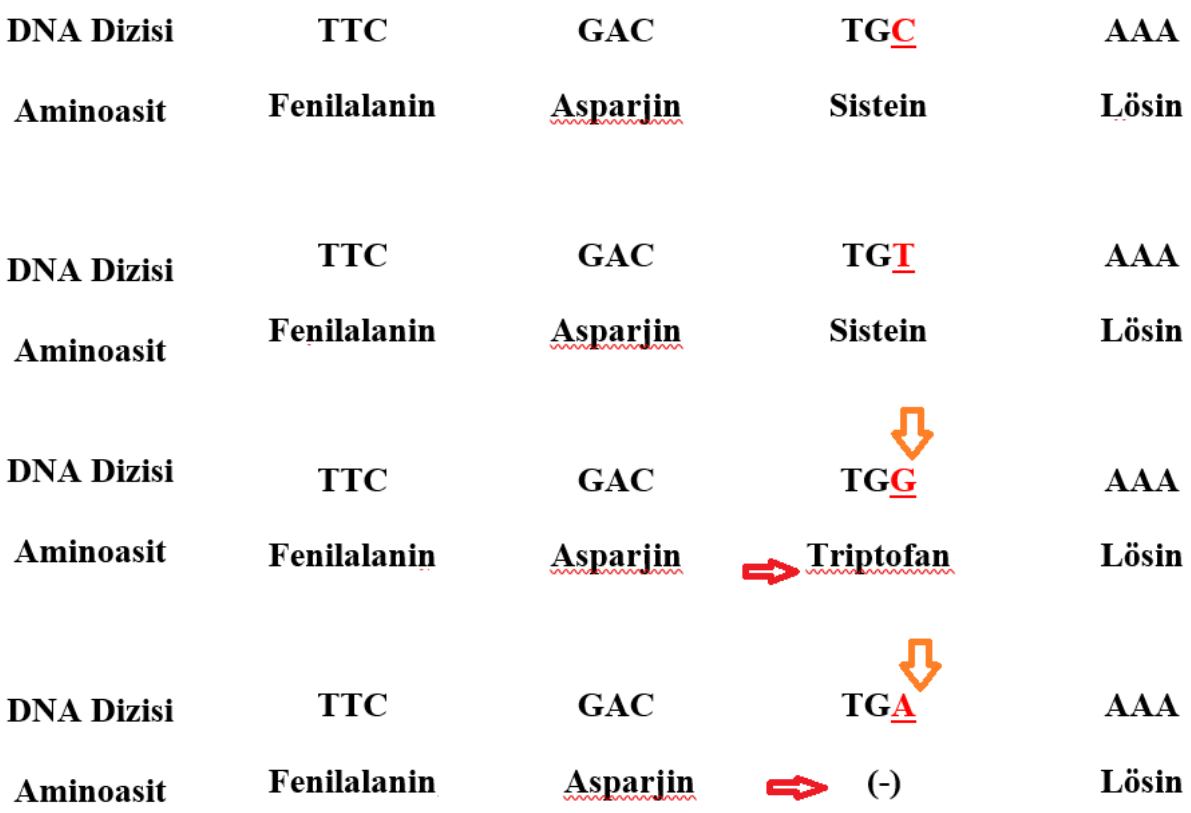
üstesinden gelinmesi amacıyla primer bağlanma bölgelerinin tekrar dizinlerine yaklaştırılması yöntemiyle daha küçük PZR ürünü elde edilebilen MİNİ-STR kitleri piyasaya sürülmüştür (33). Ancak tek başına bu gelişmenin degrade örnekler noktasında yeterli olmadığı ve genomumuzda yaygın olarak bulunan SNP'lerden kimliklendirme alanında da faydalanılması gerektiği fikri ön plana çıkmıştır. Nitekim, 2001 yılındaki 11 Eylül saldırılarında yaşanan Dünya Ticaret Merkezi afetinde yapılan kimliklendirme çalışmalarında SNP'lerde yaygın olarak yararlanılmıştır (34).

### 2.3.1 Genomumuz ve SNP'ler

Sıklıkla ifade edildiği üzere insanlar arasında yüksek düzeyde bir genom benzerliği söz konusudur. Ancak yüksek benzerlik oranına rağmen insanlar arasında farklılıkları meydana getiren genetik çeşitlilikler de söz konusudur. Bu çeşitliliklerin sebebi bazen insersiyon-delesyonlar bazen ardışık tekrar dizileri bazen de tek nükleotid değişimleridir. İşte toplumda görülme frekansı %1'i aşan tek nükleotid değişimleri, SNP yani tek nükleotid polimorfizmi olarak adlandırılmaktadır (35).

Genomumuzda yaygın olarak bulunan SNP'lerin DNA'nın eşlenmesi sırasında meydana gelen değişimler veya insersiyon-delesyonlar mutasyonları sonucu meydana geldiği bilinmektedir. SNP'lerin oluşumu sırasında pirimidin bazı diğer primidin bazına (C-T) veya pürin bazı diğer pürin bazına dönüşebilir (A-G). Bu değişime "Transisyon" adı verilir. Bir diğer değişim ise bir pürin bazının pirimidin bazına dönüşmesi veya tersi olarak bir pirimidin bazının pürin bazına değişmesidir (G-T). Bu duruma da "Transversiyon" adı verilir. SNP'lerin üçte ikisi pürin (A,G) ve primidin (C,T) bazlarının transisyon tipi değişmesiyle oluşmaktadır. Diğer üçte birlik SNP'lerin ise transversiyon, insersiyon veya delesyon tipi mutasyonlar sonucu oluştuğu ifade edilmektedir (36). Literatürde; en çok görülen polimorfizimin C/T değişimi olduğu bildirilmiştir (37).

SNP'lere genom boyunca sık rastlanılması ve değişikliklerin tek bazla sınırlı olması, SNP'lerin akademik yayınlarda, genomda görülen "küçük" değişiklikler olarak tanımlanmasına sebebiyet vermektedir. Ancak bu tür "küçük" değişikliklerin yarattığı sonuçlar oldukça önemlidir. Şekil 3'de söz konusu "küçük" değişikliklerin gen yanıtlarında yarattığı sonuçlar gösterilmektedir.




**Şekil 3: SNP'lerin gen ifadesinde yarattığı değişimler (Rapley ve Whitehouse, 2007).**

Şekil 3'te de görüleceği üzere Sistein aminoasidini kodlayan **TGC** kodonu, transisyon değişimi bir başka ifade ile bir pirimidin bazının diğer bir pirimidin bazına dönüşmesiyle **TGT** kodonuna dönüşmektedir. Ne var ki, bu kodon da, Sistein aminoasidinin üretilmesi yanıtını oluşturmaktadır. Genomda sıklıkla rastlanan bu tür mutasyonlar, "sessiz mutasyon" olarak adlandırılmaktadır. Şekilde yer alan bir başka değişimde ise **TGC** kodonu transversiyon yolu ile TGG kodonuna dönüşmektedir. Burada tam anlamıyla bir mutasyon görülmekte bir başka ifade ile hem DNA dizisi hem de gen yanıtı değişmektedir. Sistein aminoasidini kodlayan TGC

kodonu TGG kodonuna dönüşmekte, bu kodon ise Sistein değil Triptofan aminoasidini kodlamaktadır. Bu tür mutasyonlar "kayıp" ya da "yanlış anlamlı" mutasyon olarak adlandırılmaktadır. TGC kodonunun son değişimi ise transversiyonel değişim ile TGA kodonuna dönüşmesidir. Bu değişimin gen yanıtı "Dur" komutudur. Görüldüğü üzere, mutasyonlar yolu ile DNA dizileri değişmekte buna göre de farklı gen yanıtları gündeme gelmektedir (37).

SNP'lerin adli genetik uygulamalarında birden çok kullanım alanları söz konusudur. SNP analizlerine, kimliklendirme dışında, biyocoğrafik soyun analizinde ve moleküler düzeydeki farklılıklardan yola çıkılarak bazı fiziksel özelliklerin (saç, göz, ten rengi) tespitinde başvurulmaktadır (38). Tezin kapsamı doğrultusunda bu noktada kimliklendirme alanında SNP'lerin kullanımı ile ilgili genel bilgiler verilecektir.

### 2.3.2. Genetik Kimliklendirmede SNP'lerin kullanımı

Adli amaçlı olarak SNP analizlerine olan ilgi, 2001 yılında genom bazlı SNP haritasının çıkarılmasından kısa bir süre sonra başlamıştır (39). Genetik Kimliklendirme alanında STR'lerin başarısı yadsınamaz bir gerçektir. Ancak yüksek şiddette çevresel maruziyete uğramış örneklerin analizinde yaşanan sorunlar, kimliklendirme alanında SNP'leri ön plana çıkarmıştır (40). SNP'lerin düşük mutasyon oranı ve nükleaz aktivitesi sebebiyle degrade olan örneklerdeki başarısı, adli genetik alanında SNP'leri daha da dikkat çekici hale getirmiştir (41). SNP'ler PZR sonucunda elde edilen ürünü 100 bç altına indirerek degrade örneklerin çalışılmasında STR'lere nazaran oldukça başarılı sonuçlar vermektedir (42). Ancak polimorfizm yani genetik çeşitlilik konusunda SNP'lerin önemli bir dezavantajı söz konusudur. SNP'lerin tetra alel ve trialel formları mevcuttur ancak genomun büyük bir kısmında SNP'ler bi-alelik olarak bulunurlar (35, 43). Bu sebeple de SNP'ler genelde bi-alelik markırlar olarak tanımlanırlar. SNP'lerin genelde bi-alelik yapıda olması ayrım gücü bakımından SNP'lerin yumuşak karnı olsa da, son zamanlarda heterozigitesi yüksek SNP'lerin tespit edilmesi, tri-

alelik ve tetra-alelik SNP'lerin validasyonlarına başlanması ve SNP bölge sayısını arttıran NGS gibi gelişmeler, SNP'lerin kimliklendirme alanında da başarıyla uygulanmasını sağlamaktadır (44).

İnsan genomunda STR'lere göre oldukça fazla sayıda bulunan SNP'lerin analizi; ucuz, hızlı ve otomasyona oldukça uyumludur. Ancak, SNP'lerin kimliklendirmede STR'ler ile yarışabilmesi için ya SNP bölge sayısı arttırılmalı ya da sağladıkları ayrım gücünün arttırılması gerekir. Bu durum tercih edilecek SNP lokuslarının seçiminde dikkatli olunması gerektiğini ortaya koymaktadır. Budowle ve Van Daal, SNP lokuslarının seçiminde yüksek heterozigotize ve düşük popülasyonlar arası yakınlık kriterlerinin ön planda olması gerektiğini bildirmişlerdir (45). Böylece, daha az SNP lokusu ile daha yüksek bir ayrım gücü elde edilebileceğini ortaya koymuşlardır. Yüksek teknolojili hesaplama araçlarıyla yapılan hesaplamalarda, seçilen lokusların polimorfik olup olmamasına göre 50 ila 60 sayıdaki SNP'nin, rutin STR kitlerinin sağladığı ayrım gücüne ulaşabildiği ifade edilmektedir (46) Yine Brenner ve arkadaşları yaptıkları hesaplamalarda teorik olarak 1 STR bölgesinin sağladığı ayrım gücünün 2.6 SNP bölgesinin sağladığı ayrım gücüne denk geldiğini bildirmişlerdir (47). Brenner, nesep tayini yapabilmek için ise 1 STR bölgesinin sağladığı ayrım gücünü 4 SNP bölgesinin karşıladığını bildirmiştir. Semikhodskii ise, 1 STR'den elde edilecek bilginin 5 ila 10 SNP bölgesine karşılık geldiğini ifade etmiştir (28).

Amorim ve Pereira'nın nesep analizlerinde SNP ve STR markırlarını karşılaştırdıkları çalışmada, 16 bölgeli bir STR kitinin sağladığı ayrım gücünü elde etmek için 50 SNP bölgesine ihtiyaç olduğu bildirilmiştir (48).

Birçok bilim insanının üzerinde anlaştığı konu, milenyumla beraber genetiğin tüm alanlarında SNP çağının yeniden başladığıdır (35). Elbette adli genetik alanı da bu yeni çağın getirilerinden faydalanacaktır. Nitekim genetik çeşitlilik bakımından SNP'lerin görece dezavantajına rağmen, doğru seçilmiş SNP bölgelerinin kimliklendirme alanında oldukça başarılı sonuçlar

verebileceği düşüncesi bilim adamlarınca geniş kabul görmüştür. Bu sebeple 2003 yılında bu alanda çalışan araştırmacılar tarafından "SNPforID" isimli bir proje başlatılmıştır (49). Sanchez ve ark. bu projenin bir nevi sonucu olan SNP52Plex kitini bilim dünyasına sunmuşlardır. Araştırmacılar bu çalışmada, Avrupa, Asya ve Afrika popülasyonlarından polimorfik 52 SNP bölgesini başarılı bir şekilde optimize etmiş ve 700 kişinin analizini gerçekleştirmişlerdir. Bu kit, dünya genelinde binlerce adli DNA laboratuvarı tarafından valide edilmiştir (50). Yine Pakstis ve ark., 44 popülasyonu analiz edip 92 SNP bölgesini içeren kit geliştirmişlerdir (51).

SNPforID projesinin başarısının ardından 49 SNP bölgesi ile bir kit geliştiren Borsting ve arkadaşları, 50 nesep ilişkisi ve 33 ikizler analizi olmak üzere toplam 216 örneği 49plex ile analiz etmişlerdir. Aynı örnekler 15 STR bölgesini içeren bir kit ile de analiz edilmiştir. Babalık testi için yapılan STR analizinde bir örneğin lokusunda bir uyumsuzluk gözlenmiş ve bu uyumsuzluk mutasyon olarak kabul edilmiştir. Aynı örneğin SNP analizinde ise mutasyon gözlenmemiş ve babalık doğrulanmıştır. Yapılan bu çalışmada genel olarak STR analizinin, SNP analizinde göre 5-15 kat arasında bir ayrım gücüne sahip olduğu bildirilmiştir. Aynı çalışmada karışık örneklerin analizi de yapılmış ve karışık örneklerin analizinde SNP bölgelerinin oldukça bilgi verebilecek markırlar olduğu ifade edilmiştir (52).

SNP'lerin STR'lere göre birçok avantajı söz konusudur. Örneğin karışık örneklerin analizinde STR'lerin gölge pik (Stutter) başta olmak üzere birçok zorluğu bulunmaktadır. Ayrıca STR analizlerinin kişilerin fenotipi hakkında bir bilgi vermesi söz konusu değildir. Tüm bu avantajlarına rağmen adli genetik alanında SNP'lerin kullanımına ilişkin yapılan en büyük eleştiri, bu markırın düşük ayrım gücüne sahip olduğu yönündedir. Ancak, teknolojik gelişmelerle beraber bu konuda da çok önemli değişiklikler yaşanmıştır. Örneğin NGS platformlarının geliştirilmesiyle aynı anda analiz edilen SNP sayısı hızla artmaktadır (53). Ayrıca hemen her gün bu alanda yapılan çalışmalar, polimorfik SNP lokuslarının tespit edilmesini sağlamaktadır. Ayrıca tri-alelik ve tetra-alellik SNP lokusları tespit edilerek, bi-

alelik SNP'lerin görece dezavantajı bir anlamda giderilmiş bulunmaktadır (44). Örneğin Westen ve arkadaşlarının 31 tri-alellik SNP lokusu tespitinin karışık örneklerin analizinde büyük yararlıklar gösterdiği bildirilmiştir (54). Yine Philips ve arkadaşları, 160 tetra-alelik SNP bölgesi içerisinde tespit ettikleri 24 polimorfik SNP lokuslarının bi-alelik SNP'lere göre oldukça önemli ayrım gücü sağladığını bildirmişlerdir (43). Görüldüğü üzere adli genetik alanında SNP analizlerinin STR analizleri karşısındaki avantajları her geçen gün artmakta, SNP'lerin müstakil bir DNA markırı olarak adli genetikteki yeri her geçen gün güçlenmektedir.

### 2.4. Yeni Nesil Dizileme (NGS) Teknolojileri

Bilindiği üzere, 20. yüzyılın ortalarında, önce kalıtım molekülünün DNA molekülü olduğu ortaya konulmuş, ardından da Watson ve Crick tarafından DNA'nın çift sarmal yapısı gösterilmiştir. Bu iki değerli bilginin keşfedilmesinden sonra moleküler biyoloji ve genetik alanında çalışan tüm araştırmacılarının en önemli hedefi, insan genomunu analiz etmek olmuştur. Bu hayalin temeli, insan genomunun dizilenmesi tamamlandığında, başta genetik hastalıklar olmak üzere birçok hastalığının tedavi edileceği şeklindeki dönemin bilgi birikimine dayanır. Günümüzde bu düşüncenin doğru olduğu kabul edilse de, biyolojik süreçlerin birçok faktörden etkilenen karmaşık olaylar dizisi olduğu da tespit edilmiş bulunmaktadır. Kalıtım molekülünü tamamen dizilemek yine de araştırmacıların ilgi odağı olmaya devam etmiştir.

Yeni nesil dizileme (NGS diğer bilinen adıyla Massive Parallel Sequence-MPS) tekniklerinin özelliklerini ve bu sistemlerin geldiği aşamayı ifade edebilmek için öncelikle dizileme tekniklerinin başlangıcına ve gelişimine değinmek gerekir. DNA dizilerinin analizi ve dizilerdeki bazların sıralamasının saptanabilmesine ilişkin bilim dünyasında kabul gören ve son 40 yıla damgasını vuran çalışma, Frederick Sanger'in 1977 yılında geliştirdiği yöntemdir ve bu yöntem *Sanger dizileme yöntemi* olarak literatüre geçmiştir (55). Bu yöntem, hücrede gerçekleşen replikasyon olayının küçük bir tüp içerisinde gerçekleştirilmesinden ibarettir. Bu yöntemde, DNA parçalarına yaklaşan DNA polimeraz enzimi, karışım içinde bulunan

dNTP'leri (dATP, dGTP, dCTP and dTTP) DNA parçalarına ekleyerek zincirin uzamasını sağlar. Bu noktada DNA polimeraz, karışım içinde bulunan ddNTP'yi (2'ye 3' ucunda Hidroksil grubu bulunmayan nükleotid yapı) ekleyince, reaksiyon durur ve zincir sonlanmış olur. Bu sebeple Sanger yönteminin bir diğer adı Zincir Sonlandırıcı dizileme yöntemidir. Bu yöntemde tespit, floresan işaretli ddNTP'ler üzerinden yapılmaktadır. Böylece, çeşitli uzunluklarda sonlanmış DNA zincirlerini sıralanabilmekte ve bu sıraya göre de hangi zincirin hangi baz ile sonlanmış olduğunu anlaşılabilmektedir. Bu yöntemin yüksek düzeydeki verimliliği ve görece daha az düzeyde toksititesi sebebiyle 70'li yılların ortalarından günümüze kadar sekans analizleri, Sanger'in devrim niteliğindeki bu yöntemiyle yapılagelmiş ve bu yöntem *Birinci Nesil Dizileme Tekniği* olarak adlandırılmıştır (56). Ancak NGS platformları, oyunun kurallarında devrim niteliğinde değişiklikler yaparak, Sanger yöntemine alternatif teknikler geliştirmişlerdir. İşte bu sebeple NGS platformlarını kabaca, Sanger tekniğinden farklı bir yöntemi kullanan ve bu analizi çok sayıda örnek için hızlı ve ucuz olarak yapabilen sistemler olarak tanımlamak gerekir (57). Üstelik NGS platformları, insan genom analizi gibi devasa analizleri birkaç gün gibi çok kısa bir sürede gerçekleştirmektedir (58).

Yeni nesil dizilime teknolojisinin temelleri, insanoğlunun kalıtım molekülü olan DNA'yı tamamen dizileme amacı ile atılmıştır. İnsan genom projesinde bir nevi uygulaması yapılan bu teknolojinin, bilimin diğer dallarına sirayet etmesi uzun sürmemiştir. Klinik amaçlı olarak başlayan bu gelişmelerden adli genetik alanı da uzak kalmamış ve son yıllarda geliştirilen yeni nesil nizileme tekniklerinin alana uygulanmasıyla bu alanda yeni bir dönemin başlamıştır. NGS paltformları, çok sayıda genetik markır ile yine teorik olarak binlerce örneği, hızlı ve doğru şekilde ve aynı anda analiz edebilmekte ve araştırmacılara hem zaman hem de mali avantajlar sağlamaktadır (59).

Genom çalışmalarına damga vuran NGS analizlerinin ne zaman başladığı ile ilgili soruya çeşitli yaklaşımlar ile cevap verilebilir. Bu yaklaşımları ortaya koymadan önce NGS platformunun

genel olarak hangi özelliklere sahip olması gerektiğini ifade etmek gerekir. Kuşkusuz bir platforma NGS diyebilmek için gereken ilk şart, bu platformda kullanılan dizileme tekniğinin Sanger dizileme tekniğinden farklı olması gerektiğidir. İkinci şart, bu platformun çok sayıda örneği, hızlı, ucuz ve aynı anda analiz etmesidir. Eklemek gerekir ki, son yıllarda NGS platformlarının, en az Sanger yönteminin gerçekleştirdiği okuma uzunluğu kadar (400- 700 bç arası) bir okuma yapma kabiliyetine sahip olması beklenmektedir. Kabaca bu kabiliyetlere sahip her platform, bir NGS platformu olarak kabul edilebilecektir.

NGS teknolojisi, sadece Sanger prensibine alternatif getiren gelişme olarak tanımlanırsa, o halde NGS teknolojinin başlangıcını, PZR yönteminin keşfi olan 1985 yılına götürmek gerekir (60). Elbette bu yaklaşımı teorik olarak ileri sürmek mümkün ise de NGS teknolojisinin yarattığı dönüşüm düşünüldüğünde NGS analizini bu denli geriye götürmek yararlı bir tartışma olmayacaktır. Nitekim Shendure ve arkadaşları, NGS platformlarının Sanger yönteminden çok daha büyük bir dönüşümü işaret ettiğini belirterek NGS sistemlerinin doğuşu için 2005 yılını işaret etmişlerdir (61). Gerçekten de NGS platformlarını, hem Sanger yönteminden farklı hem de analizi hızlı, ucuz ve aynı anda analiz yapabilecek platformlar olarak tanımlarsak, o halde ilk NGS analizinin 2005 yılında yapıldığını ifade etmek gerekir (62). Ancak 2005 yılı ve sonrasında geliştirilen bazı NGS platformların, uzunluğu 400 bç'ye uzanan amplikonlar sebebiyle STR analizini gerçekleştiremeyeceğini ve aynı anda analiz edilen örnek sayısının tatmin edici düzeyde olmadığını ifade etmek gerekir. O halde, başta okuma uzunluğu olmak üzere NGS sistemlerini tam olarak yansıtan sistemler için NGS analizini başlatma tarihi olarak 2010 yılını ifade etmek yanlış olmayacaktır (57,63).

Günümüzde 1000 bç'ye kadar uzanan okuma uzunluğu sağlayan platformları ile Illumina ve Thermo Fisher Scientific şirketleri, NGS sektörünü domine eden 2 ana şirkettir (64,65). Ancak piyasada bu iki şirket kadar olmasa da NGS sisteminin gelişmesine katkıda bulunan ve farklı yöntemler kullanan sistemler de bulunmaktadır.

NGS tanımına uyabilecek dizi analizi platformları arasında gerek kimyasal bileşenlerinin içeriği gerekse de analiz teknikleri bakımından önemli farklılıklar bulunaktadır. Ancak her NGS platformunda bazı aşamaların benzer şekilde yürütüldüğünü belirtmek gerekir. Bir NGS analizi kabaca; Kütüphane oluşturma, Sekanslama ve Data Analizi aşamalarından meydana gelmektedir. Sekanslama sistemleri NGS platformuna özgü olduğu için bu 3 aşama içerisinde en hassas olan aşama kütüphane oluşturma aşamasıdır. NGS analizinde ortaya çıkan hatalar, genelde bu aşamanın oluşturulması sırasında yapılan hatalar sebebiyle meydana gelmektedir. Bu sebeple bu aşamayı biraz daha detaylı incelemek gerekir.

NGS analizlerinde kütüphane oluşturma aşaması, doğal olarak yapılacak analizin türüne göre kurgulanmaktadır. Örneğin yapılacak analizin tüm genom analizi mi hedef DNA dizisi mi olduğu önemlidir. Yine bu aşama, sekanslama sistemiyle uyumluluk göstermesi gerektiğinden kurgulamanın sekans sistemine göre yapılması gerekir. Buradaki amaç sistemin analiz kabiliyeti ile uyumlu bir kütüphane oluşturmaktır. Örneğin okuma uzunluğu düşük olan bir platform ile okuma uzunluğu yüksek olan bir platformun kütüphane oluşturma aşaması doğal olarak farklı olmalıdır. Kütüphane oluşturma aşaması kendi içinde; Fragmentasyon, Oligonükleotid adaptör dizi ekleme ve Sekans için hazırlanan kütüphane ürünlerinin kantitasyonu olmak üzere genel olarak 3'e ayrılmaktadır:

Fragmentasyon aşaması; genomik DNA'nın fragmente edilmesidir. Bu işlem, fiziksel, kimyasal veya enzimatik bir yolla yapılabilir. Genel olarak Sonikasyon olarak da olarak tanımlanan fiziksel yöntem veya enzimatik yöntem tercih edilmektedir (66,67). Örneğin Illumina şirketi, NGS platformlarında enzimatik yöntemi kullanmaktadır (67). Sonikasyon yöntemiyle yapılan bir fragmentasyon işlemi sonucunda boyutları100-5000 bç arasında değişen DNA fragmentleri elde edilmektedir. Elde edilen fragmentler çalışmanın amacı ve kapsamı doğrultusunda değerlendirilmektedir (68).

Adaptör ekleme aşamasında ise, fragmentasyondan sonra elde edilen faragmentlerin her iki ucuna, adaptör adı verilen özel olarak hazırlanmış DNA dizileri eklenir. Adaptör ile bağlanmış DNA dizileri NGS platformunun niteliğine göre örneğin Illumina sisteminde cam yüzeye, Ion Torrent sisteminde ise mikroboncuklara bağlanır. Bu aşamada özellikle, adaptör dizilerinin birbirleriyle etkilişime girip dimer yapı oluşturması sebebiyle bu yapıların son karışımda mutlak suretle uzaklaştırılmasına dikkat edilmelidir. Kütüphane oluşturmak amacıyla bir araya getirilen karışımın sekans öncesi kantite edilmesi gerekmektedir. Bu aşamada amaç, adaptörlerin doğru bağlanıp bağlanmadığı gibi bazı sorun olabilecek noktaları tespit ederek, son karışımın sekans işlemine uygun hale getirilmesini sağlamaktır. Kantitasyon aşaması, genellikle PCR temelli yöntemlerle yapılmaktadır. Ancak PCR dışı yöntemler de kullanılmaktadır. Ancak PCR dışı yöntemler kullanıldığı takdirde, başlangıç materyaline olan ihtiyaç en az 5 kat artmaktadır (69).

### 2.4.1 Piyasaya Sunulan Bazı NGS Platformları

#### *2.4.1.1. 454 Roche GS*

NGS sisteminin bütününü yansıtan ve piyasaya sürülen ilk ticari sistem Roche 454 Platformudur (70,71). Bu platform ile 1 milyon bç'lik genom, %99 doğruluk oranı ile yaklaşık 10 saatte analiz edilebilmektedir (72). Roche 454, yaklaşık 500 bç kadar bir okuma uzunluğu yapabilme kabiliyetine sahiptir. Bu sebeple bu platform kullanılarak gen bölgeleri arası bağlantı analizlerinin yapılması ve uzun tekrar dizilerinin analizi mümkündür. (73).

Piyasaya sürülen tüm NGS sistemlerinde kimyasal bileşenler olarak birtakım farklılıklar bulunmaktadır. Ancak bu platformlar arasındaki önemli farklar, deteksiyon sistemleri başta olmak üzere çeşitli teknik gelişmeler olarak karşımıza çıkmaktadır (74). Emülsiyon PCR tekniğinin kullanıldığı Roche 454 sisteminin en önemli farkı deteksiyon sistemi olarak, floresanla işaretlenmiş zincir sonlandırıcı ddNTP'ler yerine *"Pirosekans"* yöntemini

kullanmasıdır (75,76). Sisteme özgü karışım içinde bulunan ATP, Sülfürilaz, lusiferaz ve DNA polimeraz enzimi yardımıyla bir dizi yapay kimyasal reaksiyon tetiklenmekte ve sonuç olarak sistemdeki bazın tanınmasını mümkün kılacak pirofosfatın miktarını yansıtan bir ışık elde edilmektedir (77). Bu ışık, kamera sistemi ile yakalanmakta ve bilgisayar yardımı ile anlamlandırılmaktadır. Okuma uzunluğu kabiliyeti bakımından önemli bir avantajı bulunan bu sistemin en önemli dezavantajı, Homopolimer olarak adlandırılan aynı tür nükleotidin çok sık olarak tekrar ettiği dizilerde yaşadığı sorunlardır. 2008 yılında bu platformun daha gelişmişi olan 454 GS FLX Titanium serisi piyasa sürülmüştür (78). 700 bç civarında bir okuma uzunluğu sağlayan bu yeni sistem, ayrıca analizin doğruluk oranını %99,7'ye kadar yükseltmiştir. 2016 yılında ise bu platformun üretimi durdurulmuştur (79,80).

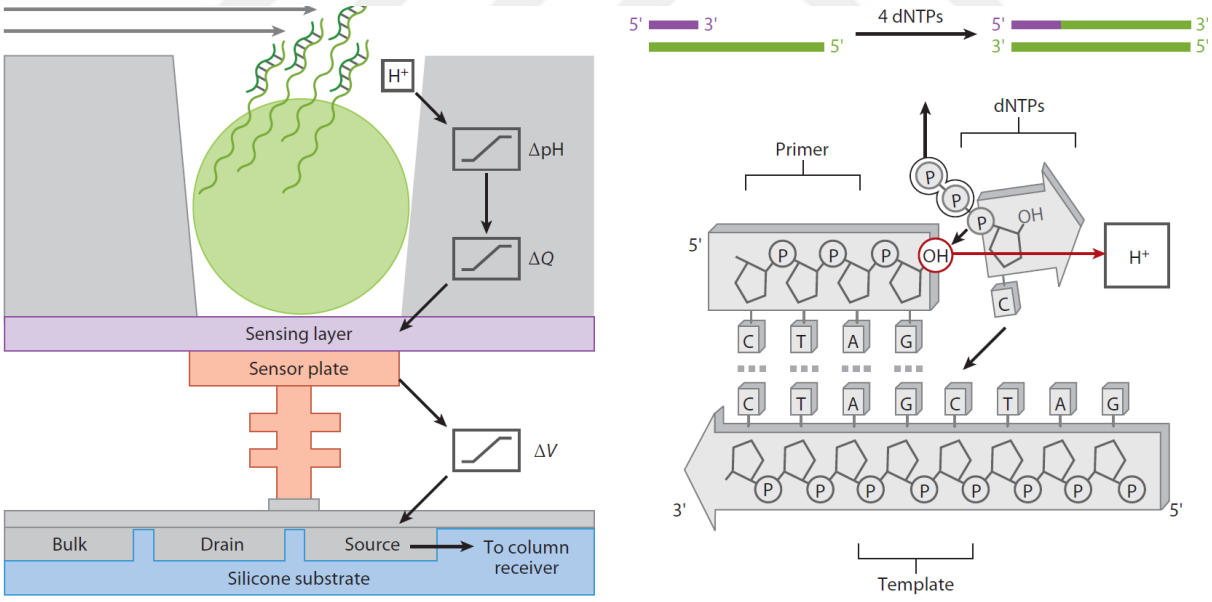
#### *2.4.1.2. Illumina Sistemleri (Hiseq-Miseq-Solexa Genom Analyzer-GA)*

2007 yılında Illumina-Solexa ortaklığı tarafından piyasaya sürülen "Solexa GA" sistemi birkaç açıdan "Roche 454" platformundan ayrılmaktadır. Dikkat çekici ilk fark, okuma uzunluğu açısındandır. Solexa GA sistemi en fazla 150 bç'lik bir okuma uzunluğu sağlamaktadır. Bu durum, amplikon boyutu 400 bç'ne kadar uzayan STR analizinin bu sistemle yapılamayacağı anlamına gelmektedir. Bu sistemin diğer bir farkı; revize edilmiş floresan boyaların kullanıldığı *"Sequence by Senthesis"* adı verilen bir yöntem ve optik kamera vasıtasıyla deteksiyon yapılmasıdır (70, 81) Ayrıca bu sistemlerde "Köprü PCR (Bridge PCR)" olarak adlandırılan farklı bir PCR tekniği kullanılmaktadır (81).

Solexa ile başlayan bu platform, daha sonra Hi-Seq ve Mi-seq serileriyle geliştirilmiş ve 600 gb ile başlayan DNA analizi daha sonra 1500 gb'lık bir DNA verisini analiz etme kapasitesine kadar ulaşmıştır (82). 2014 yılında Illumina şirketi tarafından yapılan açıklamada, 2003 yılında tamamlanan İnsan Genom Projesi çerçevesinde genomu analiz etmek için harcanan 3 milyar dolarlık maliyeti, yeni geliştirdikleri *"HiSeq X Ten"* sekans cihazı ile 1000 dolara kadar indirdiklerini ve bu analizi 3 gün içinde tamamlayabildiklerini duyurmuşlardır (83).

### *2.4.1.3 Termo Fisher Scientific Ion Torrent PGM Platformu*

Ion Torrent tarafından 2011 yılında piyasa sürülmüş bir platformdur (84-86). Bu sistemin birkaç inovatif yönü bulunmaktadır. Bunlardan ilki yarı iletken (semiconductor) sekanslama tekniğidir. Ion Torrent platformunda kullanılan PCR yöntemi ve kütüphane oluşturma tekniği Roche 454 platformu ile benzerlik gösterse de özellikle kullanılan deteksiyon sistemi, platformun bir başka inovatif yönüdür. Bu sistem ayrıca, yeni bir teknolojinin doğuşuna işaret etmektedir (87). Bu sistemde deteksiyon; iyon duyarlı elektronik sistem aracılığı ile, DNA polimerazın DNA zincirine nükleotid eklediği sırada ortaya çıkan H+ iyonunun bir pH metre yardımıyla tespitine dayanmaktadır. Bu yöntemde eğer zincire herhangi bir nükleotid eklenmemişse voltaj değişikliği gözlenmeyecektir. Eğer birden fazla nükleotide eklenirse o halde kaç nükleotide eklenirse o kadar voltaj görülecek ve bu durumun tespiti yapılabilecektir (88).




**Şekil 4: Ion Torrent PGM platformunda kullanılan iyon tespit sistemi (Mardis, 2008).**

Ion Torrent PGM sistemi, DNA dizileme sırasında floresan boya ve optik kamera kullanılmasını gerektirmeyen ilk ticari NGS platformudur (89).

Emülsiyon PCR yönteminin kullanıldığı bu platformun en önemli avantajlarının; okuma uzunluğu açısından tatmin edici bir sonuç sağlaması, analizin tamamının diğer platformlara göre daha hızlı ve daha ucuz yapılabilmesi ve iş akışının daha kolay olması şeklinde bildirilmiştir. Bu platformun dezavantajının ise; homopolimer olarak adlandırılan DNA dizilerinin analizindeki yüksek hata oranı olduğu bildirilmiştir (56,90).

### 2.4.2. NGS (MPS) ve Adli Genetik

İnsan genom projesi tamamlandıktan sonra geliştirilmeye başlanan yeni nesil dizileme teknolojilerinde öncelikli amaç tüm genomun doğru, hızlı ve ucuz bir şekilde analiz edilmesidir. Ancak adli genetik alanında görev yapan araştırmacıların NGS teknolojisinden beklentileri birkaç noktada farklılaşmaktadır. Öncelikle adli genetik alanında karşı karşıya kalınan örneklerin degrade olma durumları söz konusudur ve NGS'in bu duruma çözüm getirmesi gerekmektedir. Bir başka farklılık, NGS'in büyük genom analizlerinden çok, DNA parçalarının milyonlarca kopyasının elde edilerek aynı anda çok sayıda küçük DNA bölgelerinin analiz edilebilmesidir (57). Bu sebeple biyolojinin diğer alanlarına göre geç de olsa NGS sistemleri adli genetik alanına giriş yapmış ve adli genetik alanında NGS platformu kullanılarak yapılan ilk çalışmalar 2011 yılından itibaren başlamıştır (91-93). Ion Torrent PGM ile Illumina MiSeq FGx Forensic Genomics Sistemleri, adli genetik alanında çalışma yapan araştırmacılar için tatmin edici sonuçlar vermiştir. Her iki sistem de aynı anda SNP ve STR gibi farklı markırları analiz etme yeteneğine sahiptir. Bu sistemlerin ayrıca degrade örnekler açısından oldukça başarılı sonuçlar verdiği bildirilmiştir (94).

Adli genetik alanında yeni nesil dizileme teknolojilerinin getirdiği yenilikleri konuşabilmek için, bu teknolojiyi, bu alanda neredeyse tüm adli laboratuvarlar tarafından rutin olarak kullanılan Kapiler Elektroforez (KE) platformu ile kıyaslamak gerekmektedir. Günümüzde Kapiler Elektroforez platformu ile desteklenmiş Sanger dizileme yöntemi, adli genetikte kullanılan altın standart bir analiz yöntemidir. Bu yöntemin temeli, floresanla işaretlenmiş farklı

uzunluktaki DNA parçalarının elektriksel alanda ayrılması ve bir optik sistem tarafından tespit edilmesi prensibine dayanır. Bu platformda aynı anda olmasa da, Sanger dizileme sistemini kullanan çeşitli ticari kitler aracılığı ile hem dizi polimorfizmi hem de uzunluk polimorfizmi analizi yapılabilmektedir.

Dünya genelindeki adli genetik laboratuvarlarının kullandığı yöntem olan Kapiler Elektroforez (KE) platformu, adli genetik alanına büyük yenilikler getirmiştir. Ancak günümüzde bu yöntemin gelişme sınırına ulaştığı ifade edilmektedir. (95). Örneğin KE platformu ile aynı anda 2 farklı (SNP-STR) markırı analiz etmek mümkün değildir. Bu platformdaki bir başka kısıtlama, kullanılan boya sayısı ile aynı anda analiz edilecek STR lokus sayısında ortaya çıkmaktadır (96, 97). KE'de kullanılan optik sistem en fazla 6 farklı boya kullanılmasına imkan vermektedir (98). Bunun sebebi daha fazla boya kullanıldığı takdirde floresanların birbirleri ile çakışması problemidir. Her bir boyanın en fazla 5 lokusu tespit edebildiği düşünüldüğünde, bu platformda en fazla 30 civarında STR lokusunun analiz edilebileceği ortaya çıkmaktadır (94, 99-102). Yine KE platformu kullanılarak yapılacak SNP analizinde, analiz edilebilecek maksimum lokus sayısı da yine 50 civarında olacaktır (103). KE platformunun bir başka dezavantajı ise, aynı anda analiz edilecek örnek sayısı bakımındandır. Günümüzde Applied Biosystems şirketi tarafından piyasa sürülen en gelişmiş KE sisteminde bile kapiler sayısı 48'dir ve bu sayı en fazla 96'ya çıkarılabilmektedir (104).

Kapiler Elektroforez sisteminin gelişmişlik sınırına dayanması ve yeni ihtiyaçlara cevap verememesi, adli genetik alanında da yeni teknolojilerin geliştirilmesi ve bu alana uygulanması çalışmalarının önünü açmıştır. Rockenbauer ve arkadaşlarının, Kapiler Elektroforez çağının tamamlandığını ifade etmeleri bu anlamda dikkat çekicidir (105). Kuşkusuz bu durum, adli genetikçilerin dizi varyasyonlarını keşfetme ve bu varyasyonları daha da etkili kullanmasını zorunlu hale getirmiştir.

Uzunluk polimorfizmleri, her DNA parçasında, STR lokusuna ait tekrar bölgesinin kaç defa tekrar ettiğinin gösterilmesine dayanmaktadır. Bu nedenle aynı tekrar sayısına, bir başka ifade ile aynı alele sahip olan bireylerin ayrılması en azından bu yöntemle mümkün değildir. NGS platformları, uzunluk polimorfizminin yanında söz konusu tekrar ünitelerinin dizi analizini de yaparak, uzunluğu aynı olan ancak dizi yapısı ve dizi tekrarı farklı olan alelleri (izoalel) ortaya çıkarmaktadır (106). Böylelikle STR'lerin ayrım gücü ciddi oranda artış göstermiştir. Nitekim Gettings ve arkadaşları yaptıkları çalışmada, STR bölgelerinin çoğunda dizi varyasyonlarından kaynaklı önemli derecede alel artışı gözlemlediklerini bildirmişlerdir (107). Kuşkusuz tek başına bu durum bile, STR'lerin zorlandığı yakın akraba ilişkileri ile karışık örneklerin analizinde oldukça kıymetli gelişmelerdir.

STR analizlerine, dizi varyasyonlarını da mümkün kılan NGS sistemlerinin dahil oluşu, STR'lerin ayrım gücünü güçlü bir şekilde arttırdığı ortadadır. Ancak yine de bu durum, STR analizlerinin adli genetik alanında her problemi çözdüğü şeklinde yorumlanmaması gerekmektedir. Bilakis, gün geçtikçe güçlenen SNP analizleri, bu tezin konusu olan karışık örneklerin analizi dışında, özellikle nesep tayini analizlerinde, STR analizinin çözüme kavuşturamadığı problemli noktalara alternatif çözümler sunmaktadır. Nitekim Hui Li ve arkadaşlarının nesep tayininde mutasyon çalışması bu konuda oldukça ilginç sonuçlar elde etmiştir (108). Bu çalışmada 6 baba-çocuk ve 1 anne-baba-çocuk üçlüsü olmak üzere mutasyon gözlenen 7 vakanın NGS platformu ile STR analizi yapılmıştır. Bu çalışma ile Kapiler Elektroforez platformuyla yapılan STR analizinde gözlenen mutasyon olgusunun hangi alelden kaynaklandığı çözüme kavuşturulmak istenmiştir. NGS platformuyla yapılan STR analizinde 7 vakanın 5'i çözüme kavuşturulmuştur. Ancak, bu 7 vakanın 2'sinde mutasyonun hangi alelden kaynaklandığı çözüme kavuşturulmamıştır. Bu durumun tespiti, çalışmayı yapan Hui Li ve arkadaşlarının da ifade ettiği üzere ancak ve ancak SNP analizi ile mümkündür.

NGS platformları ile yapılan STR analizlerinde, hem lokus içerisindeki alel sayısı ciddi derecede artmış hem de daha önce bildirilmeyen yeni aleller tespit edilmiştir (109). Yine Gelardi ve arkadaşları, konvansiyonel yöntem olan Kapiler Elektroforez ile NGS sistemini 3 STR bölgesi analizi üzerinden karşılaştırmış ve Danimarka popülasyonunda Kapiler Elekroforez ile yapılan analizlerde NGS platformuna kıyasla %30 oranında daha fazla homozigot lokus gözlemlendiğini bildirmişlerdir (110). Son olarak NGS platformuyla karışık örneklere yapılan STR analizlerinde minör katılımcının 1/100 oranında dahi tespit edilebildiği bildirilmiştir (111).

| STR locus | Uzunluk polimorfizmi ile gözlenen alel sayısı | Dizi varyasyonları ile gözlenen alel sayısı | Artış oranı |
|---|---|---|---|
| D1S1656 | 18 | 26 | 44% |
| TPOX | 11 | 11 | 0% |
| D2S441 | 13 | 25 | 92% |
| D2S1338 | 18 | 51 | 183% |
| D3S1358 | 16 | 34 | 113% |
| FGA | 43 | 50 | 16% |
| D5S818 | 13 | 16 | 23% |
| CSF1PO | 12 | 14 | 17% |
| SE33 | 50 | 152 | 204% |
| D6S1043 | 18 | 22 | 22% |
| D7S820 | 9 | 9 | 0% |
| D8S1179 | 13 | 26 | 100% |
| D10S1248 | 13 | 14 | 8% |
| TH01 | 15 | 15 | 0% |
| vWA | 17 | 38 | 124% |
| D12S391 | 24 | 84 | 250% |
| D13S317 | 10 | 10 | 0% |
| Penta E | 27 | 30 | 11% |
| D16S539 | 11 | 11 | 0% |
| D18S51 | 33 | 36 | 9% |
| D19S433 | 24 | 25 | 4% |
| D21S11 | 37 | 91 | 146% |
| Penta D | 15 | 15 | 0% |
| D22S1045 | 13 | 13 | 0% |

**Şekil 5: NGS platformuyla yapılan analizde tespit edilen yeni STR alelleri (Gettings ve ark., 2015)**

NGS sistemlerinin STR analizlerine sağladığı katkıya benzer şekilde SNP analizlerinin başarısını da bir üst noktaya taşıdığı bir gerçektir. SNP markırının STR karşısında en önemli dezavantajı olan ayrım gücü tartışması, NGS sisteminin analiz edilen SNP lokus sayısını yüzlere hatta istendiği takdirde binlere kadar çıkarması, SNP analizi açısından büyük bir devrimdir. Nitekim literatürde NGS platformuyla yapılan SNP analizleri sayısının olağanüstü artması, NGS sisteminin SNP analizlerine başarıyla uygulandığının bir kanıtıdır. NGS sistemleri, aynı anda analiz edilen lokus sayısını arttırdığı gibi aynı anda analiz edilen örnek sayısını da muazzam derecede arttırmıştır. NGS sistemleri ile teorik olarak binlerce örneği aynı anda analiz etmek mümkündür ancak pratikte şu ana kadar aynı anda en fazla 384 örneğin analiz edildiği bildirilmiştir (93, 112).

| Platform | Kit | Yıl |
|---|---|---|
| Ion Torrent™ PGM™ | HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel, 136 SNPs + 33 Y-SNPs | 2015 |
| MiSeq® | GeneRead™ DNAseq Targeted Panels V2, 140 SNPs | 2016 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel v2.3, 90 SNPs + 29 Y-SNPs | 2016 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel, 90 SNPs + 34 Y-SNPs | 2016 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel, 90 SNPs + 34 Y-SNPs | 2017 |
| Nanopore MinION™ | SNPforID protocol, 52 SNPs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Custom primers, 233 SNPs + 9 Y-SNPs + 31 X-SNPs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID-Ion AmpliSeq™ Library, 90 SNPs + 34 Y-SNPs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel, 83 SNPs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | SNP-ID kit, 136 SNPs + 34 Y-SNPs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Precision ID Identity Panel, 90 SNPs + 34 Y-SNPs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Precision ID Identity Panel, 165 SNPs | 2018 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Precision ID Identity Panel, 165 SNPs | 2018 |

**Şekil 6: SNP analizi ile uyumlu NGS platformları ile ticari kitler (Bruijns ve ark. 2018).**

NGS sistemleri ile yapılan analizler, Kapiler Elektroforez platformuyla yapılan SNP analizlerinin bazı sorunlarını daha da dikkat çekici hale getirmiştir. Örneğin literatürde, adli laboratuvarlar tarafından rutin şeklinde kullanılan ve Tek Baz Uzama (Single Base Extension) prensibiyle çalışan SNP analizine ilişkin ticari kitlerin, elektroforeogramları

değerlendirebilecek yazılımlara sahip olmadıkları ve zincir sonlandırıcı ddNTP artıklarının alel olarak değerlendirildiği ifade edilmiştir (91).

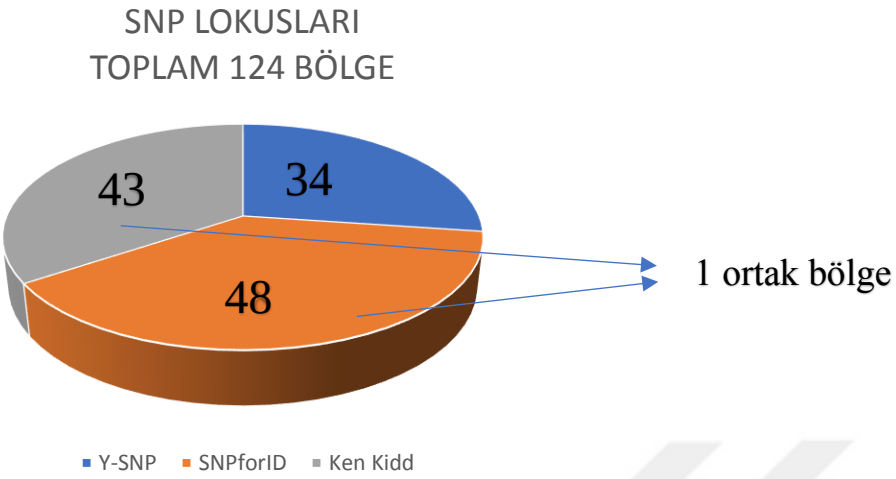
Yeni nesil dizileme yöntemlerinin sağladığı birçok avantaja rağmen bazı dezavantajları da bulunmaktadır. Bunlardan ilki, NGS cihazlarının maliyetinin biraz yüksek olmasıdır. NGS cihazları, 2011 yılından bu yana ticari olarak ulaşılabilir maliyettedir. Buna rağmen, Alonso ve arkadaşları yaptıkları çalışmada, Avrupa çapında inceledikleri 33 laboratuvardan 2017 yılı itibariyle sadece 20 tanesinin bu cihazlara sahip olduğunu bildirmişlerdir (113). Bunun yanında Ion Torrent ve 454 gibi NGS platformların homopolimer olarak adlandırılan DNA dizilerinde hata oranlarının arttığı bildirilmiştir (56, 90). Bir diğer dezavantaj ise okuma uzunluğu problemidir (114). NGS cihazlarının birçoğu kısa okuma uzunluğuna sahiptir. Bu sebeple bazı platformlar ile istenen problemlere çözüm bulmak mümkün değildir. Son olarak NGS platformlarının sağladığı verinin büyüklüğü sebebiyle, bu sistemlerin analiz aşamasını bir derece daha zorlaştırdığı açıktır.

#### *2.4.2.1. Ion PGM - HID-Ion AmpliSeq Identity Panel*

Adli genetik alanına uyarlanan ve tez çalışmasında kullanılan bu kit 2014 yılında Thermo Fisher tarafından Ion Torrent PGM platformuyla birlikte piyasaya sürülmüştür (115). Bu kit aynı zamanda adli genetik alanında piyasaya sürülen ilk ticari kit olma özelliği taşımaktadır. Bu kit ile ilgili birçok çalışma yapılmış, bu çalışmalar neticesinde kitin içeriği ve biyokimyası sürekli geliştirilmiş ve SNP analizinde hassas ve güvenilir sonuçlar sunduğu bildirilmiştir (89). Günümüzde bu kitin *"Precision ID Identity Panel"* ön adıyla üretimi ve satışı devam etmektedir.

*Ion PGM HID-Ion Identity Panel* isimli kitin ilk versiyonu, Pakstis ve arkadaşları ile Sanchez ve arkadaşlarının araştırmalarından derlenen 103 otozomal 33 Y kromozomu olmak üzere toplam 136 SNP bölgesi ile piyasa sürülmüştür (50, 51, 93). Bir sonraki versiyonda ise 136 otozomal 33 Y kromozomu olmak üzere toplam 169 SNP bölgesi içeren kit araştırmacıların

hizmetine sunulmuştur (91). En son haliyle kit, 90 otozomal ve 34 Y kromozomu olmak üzere toplam 124 SNP bölgesini içermektedir (116, 117).




**Şekil 7: HID Identiy Panel 90 otozomal ve 34 Y SNP olmak üzere 124 SNP bölgesi içermektedir.**

124 SNP bölgesini tek bir analizde gerçekleştiren bu kit için seçilen bölgelerin yüksek heterozigotluk gösterdiği ve düşük fiksasyon indeksine sahip olduğu bildirilmiştir (50, 51). Üretici firma, kitin performansını çeşitli kriterler açısından değerlendirmiştir. Konvansiyonel tekniklerle yapılan uyumluluk çalışmasında kitin %99,99 oranında başarı sağladığı bildirilmiştir (118). Degrade örnekler açısından yapılan çalışmalarda, kitin başarılı sonuçlar elde ettiği ve 31 pg DNA ile tam profil, 5 pg DNA ile ise kısmi profil elde edildiği bildirilmiştir. (119). Kit otozomal bölgeler açısından ortalama 750x, Y kromozomu açısından ise ortalama 350x düzeyinde bir okuma sayısı sağlamaktadır. Otozomal bölgeler için ortalama amplikon uzunluğu 132 bç, Y kromozomu için ortalama amplikon uzunluğu ise 141 bç'dir (50, 120).

| Platform | Kit | Yıl |
|---|---|---|
| Biotage® AB Pyrosequencing PSQ™ 96MA | Custom primers, 7 Y-STRs | 2009 |
| Genome analyzer IIx | Phusion polymerase and custom primers, 13 STRs | 2012 |
| 454 GS FLX | AmpFISTR® Profiler Plus®, 10 STRs | 2012 |
| 454 GS Junior | miniSTR markers, 13 STRs | 2014 |
| MiSeq® | MiSeq® v2 (2 × 250 bp), 18 STRs | 2015 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Custom primers, 13 Y-STRs | 2015 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID STR 10-plex, 10 STRs | 2015 |
| MiSeq® | PowerSeq™ Auto System, 22 STRs | 2016 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Early Access STR Kit 1, 25 STRs | 2016 |
| Ion Torrent™ PGM™ | HID STR 10-plex, 10 STRs | 2017 |
| MiSeq® FGx™ | ForenSeq™ DNA Signature Prep, 27 STRs + 24 Y-STRs | 2017 |
| Ion Torrent™ PGM™ | Precision ID GlobalFiler™ NGS STR panel, 29 STRs + 1 Y-STRs | 2017 |
| MiSeq® FGx™ | PowerSeq™ Systems Prototype Auto/Y, 23 STRs + 23 Y-STRs | 2018 |

**Şekil 8: STR analizi ile uyumlu NGS platformları ile ticari kitler (Bruijns ve ark. 2018).**

#### *2.4.2.2. Adli Genetikte Yeni Nesil Bir Markır: "Mikrohaplotipler"*

Amerikalı adli genetikçi Kenndeth Kidd ve çalışma arkadaşları tarafından adli genetik alanına sunumu yapılan bu yeni nesil markır, 300 bç'den az bir DNA bölgesinde bulunan çeşitli markırların kombine edilmesi esasına dayanmaktadır (13, 121). Bu yaklaşımla kombine edilen markırlar, tek bir markırın sağladığı ayrım gücünden çok daha fazla bir ayrım kapasitesine sahip olmaktadır. Düşük mutasyon oranı, kısa amplikon boyutu ve degrade örnekler açısından başarısı, bu markırı güçlü kılan yanlardır. Ayrıca yeni nesil otomasyon sistemlerine olan uyumu yine tercih sebebidir. NGS analizlerinin tek kromozom analizini mümkün kılmasının sağladığı avantaj ile mikrohaplotiplerin adli genetik alanında kullanılması hız kazanmaktadır (26, 122). Bu markırın zayıf yanı ise, bölgelerin birbirlerine fiziksel olarak yakın olarak seçilmesinden dolayı gündeme gelen rekombinasyon problemidir. Bu nedenle bölgelerin dikkatlice seçilmesi gerekmektedir. Mikrohaplotiplerin çeşitli markırlar (SNP, STR) ile birleştirilmeleri sonucu özellikle karışık örneklerin analizinde oldukça başarılı sonuçlar alındığı bildirilmektedir. (123, 124). Son olarak, akrabalık analizlerinde de mikrohaplotiplerin başarılı sonuçlar aldığı bildirilmiştir (125).

| Markır | | STR | SNP | MH or haplotype |
|---|---|---|---|---|
| Özellikler | Heterozigot Oranı | Yüksek | Düşük | Yüksek |
| | Mutasyon Oranı | Yüksek | Düşük | Düşük |
| | Amplikon Uzunluğu | Uzun | Kısa | Kısa |
| Adli Uygulamalar | Kimliklendirme | √ | √ | √ |
| | Nesep Tayini | √ | √ | √ |
| | Tür Analizi | √ | √ | √ |
| | Biyocoğrafik Soy | Sınırlı | √ | √ |
| | Fenotip Bilgisi | | √ | √ |
| Veritabanı | | √ | | |

**Şekil 9: Üç farklı markırın karşılaştırılması (Yang ve ark., 2014)**

### 2.5 Adli Genetikte Karışık Örneklerin Analizi ve Yorumlanması

Adli genetik alanında çalışan araştırmacılar açısından DNA analizleri zaman zaman zorlu analizlerle başa çıkabilmeyi gerektirmektedir. Bir başka ifade ile, adli genetikçiler için işler her zaman kolay değildir. Adli genetikte zorlu meselelerin başında, birden fazla kişiye ait DNA kaynaklarının bir arada bulunduğu karışık örnekler gelmektedir. Bu tür örneklerin analizi ve yorumlanması hem yeter derecede bir teorik bilgi hem de deneyim gerektirmektedir. Torres ve arkadaşlarının bildirdiklerine göre adli genetikçiler, analiz ettikleri her 1000 örnekten yaklaşık 67'sinde, birden fazla kişiden kaynaklanan DNA profili tespit etmektedir. Yine her 1000 örnekten yaklaşık 3'ünde tespit edilen DNA profilinin en az 3 kişiden kaynaklandığı ifade edilmiştir (126).

Olay yerinden elde edilen bir örneğe ait ham analiz sonuçlarını inceleyen adli genetik uzmanları, peşi sıra testler uygulayarak, elektroforeogramlarda cihaz tarafından tespit edilen sinyallerin gerçek aleller olup olmadığını tespit ederler. Bu tespitler yapılmadan lokusun genotipini belirlemek mümkün olmadığı gibi, bir örneğin karışık olup olmadığını belirlemek de mümkün değildir. Ham verilerde görülen sinyallerin, DNA'yı temsil eden aleller olup olmadıkları yolundaki testler kabaca şu sırayla yapılır:

**Analitik Test (Eşik - Threshold)**

Analitik testin amacı, DNA analizi sonucunda elde edilen ham verilerde tespit edilen sinyallerin, Kapiler Elektroforez platformu içinde yer alan CCD kameradan mı yoksa genetik analiz cihazının kendisinden mi kaynaklandığının ayrımını yapmaktır. Bu test ile, cihazdan kaynaklanan ve sinyal kirliliği (noise) adı verilen sinyaller ile DNA'yı temsil eden sinyaller birbirinden ayrılmaya çalışılır. Özetle burada amaç, elektroforeogramda yer alan sinyalin Pik mi cihaza ait elektro-kirlilik mi olduğunun tespitidir (127). Bu sınır değeri laboratuvarlarca tespit edilebileceği gibi matematiksel olarak da hesaplanabilir.

**Artefak (Stutter) Testi**

Analitik sınırı geçen sinyal pik olarak değerlendirildikten sonra, analiz uzmanı bu pikin bir alel mi yoksa artefak mı olduğuna karar vermesi gerekir. Bu aşamada uzmanın bu pikin alel olup olmadığını değerlendirebilmesi için; tespit edilen pikin, gölge (stuter) pik mi, deteksiyon sisteminde kaynaklanan Pull-up mı, yoksa başka bir artefak mı olup olmadığına karar vermesi ve bu ihtimalleri dışlaması gerekir. Uzman bu piki artefak testinden geçirdikten sonra tespit edilen sinyalin Alel olduğunun tespiti yapılmış olur.

**Stokastik Test (Eşik-Threshold)**

Bu testin amacı, alelleri tespit edilen lokusun genotipinin belirlenmesidir. Homozigot olarak görünen lokusun gerçekten homozigot olup olmadığı önemlidir. Çünkü şekli olarak homozigot görünen bir lokusta alel düşme-ekleme söz konusu olup olmadığı bu test sonucu ile değerlendirilir. Bir başka ifade ile bu testin amacı tüm alellerin tespit edilip edilmediğini ortaya koymaktır. Laboratuvarların belirledikleri bir sinyal değerini geçen alelin yer aldığı lokus homozigot olarak değerlendirilecektir. Bu şekilde lokusun stokastik etkilerden etkilenmediği ve alellerin genotipi yansıttığı kabul edilmiş olur. SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods) bu testi önermektedir (2, 128, 129).

**Karışık Profil Testi**

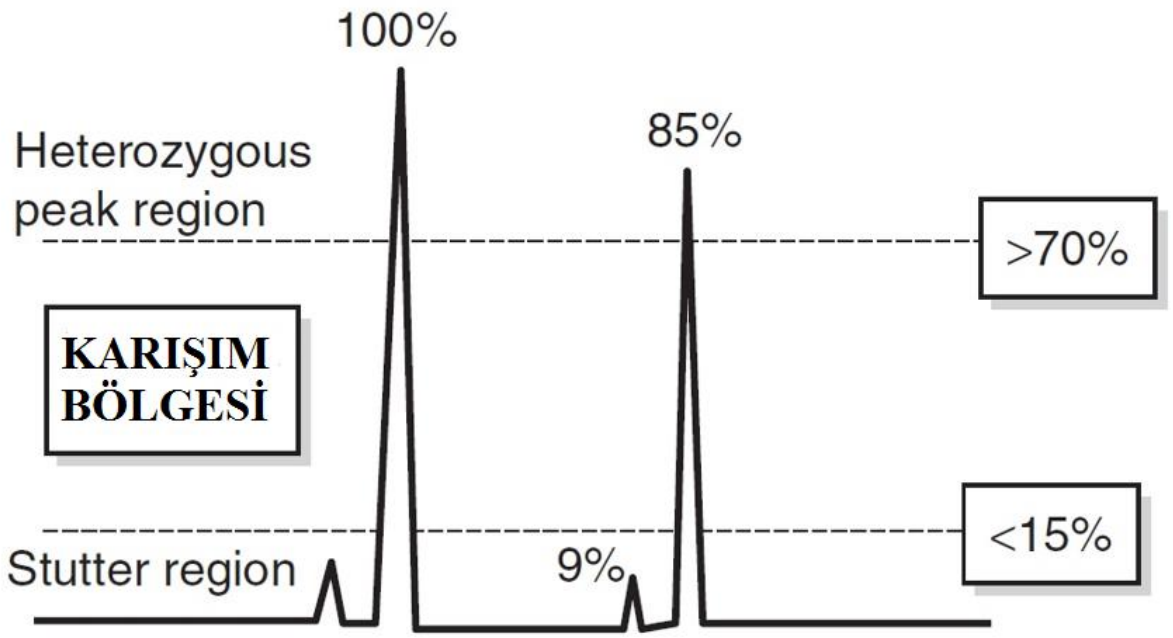
Burada lokus içinde gözlenen alel sayıları ile heterozigot lokuslardaki pik dengesizlikleri birer kriter olarak değerlendirilir ve DNA profilinin tek kişiden mi birden fazla kişiden mi kaynaklandığı tespit edilmiş olur. Analiz sonucu elde edilen pik yükseklikleri, bu araştırma yapılırken adli genetik uzmanının en önemli yardımcısıdır (130). Son olarak karışık DNA profilini meydana getiren olası majör ve minör katılımcıların genotipleri tahmin edilerek varsa bilinen referanslarla karşılaştırılması yapılır.

Temel adli genetik yaklaşımı, tek kişiden kaynaklanan DNA profilinin bir genin kopyasını içeren en fazla 2 alel barındırması gerektiğini ifade eder. Bu sebeple, STR analizine ait bir elektroforeogramda ikiden fazla alel gözlendiğinde genelde bu profil, karışık yani birden fazla kişiden kaynaklanan DNA profili olarak değerlendirilmektedir (131, 132). Ancak esasında bir DNA profilinde görülen alellerin tek bir kişiye mi birden fazla kişiye mi ait olduğunu kesin olarak belirlemek mümkün değildir (133). Profilde görülen 2 alel, tek bir kaynaktan elde edilmiş olabileceği gibi iki farklı kişiden de kaynaklanış olabilir. Yine, STR biyolojisi sebebiyle, tek bir lokusta ikiden fazla alel tespit edilen bir DNA profilinin her zaman karışık örnek olarak değerlendirilebileceği anlamına gelmemektedir. Tüm bu değerlendirmeler, adli genetik uzmanının bilgi, birikim ve deneyimiyle yakından ilgilidir ve karışık örneklerin analizi bir anlamda uzmanın yetkinliğine bağlıdır (134). Görüldüğü üzere; karışık DNA profillerinin analizi, kaynağı tek kişi olan DNA profilleri ile karşılaştırıldığında görece kompleks hem teorik hem de istatistiksel analizlere ihtiyaç duyar (135, 136).

STR analizlerinde karışık örneklerin birinci belirteci heterozigot dengesizliğidir. Bir başka ifade ile DNA profilinde iki alel tespit edilse dahi alel boyutları arasında bir dengesizlik söz konusu ise o halde bu profil iki farklı kişiden kaynaklanmış olabilir. Literatürde tek kişiden kaynaklanan DNA profilindeki alellerin boyutları arasındaki dengesizliğin en fazla %70 oranında tolere edilmesi gerektiği bildirilmektedir. Bu önerinin anlamı, tek bir kişiden kaynaklanan heterezigot bir DNA lokusunde yer alan 2 alelden birinin alel boyutu 100 birim

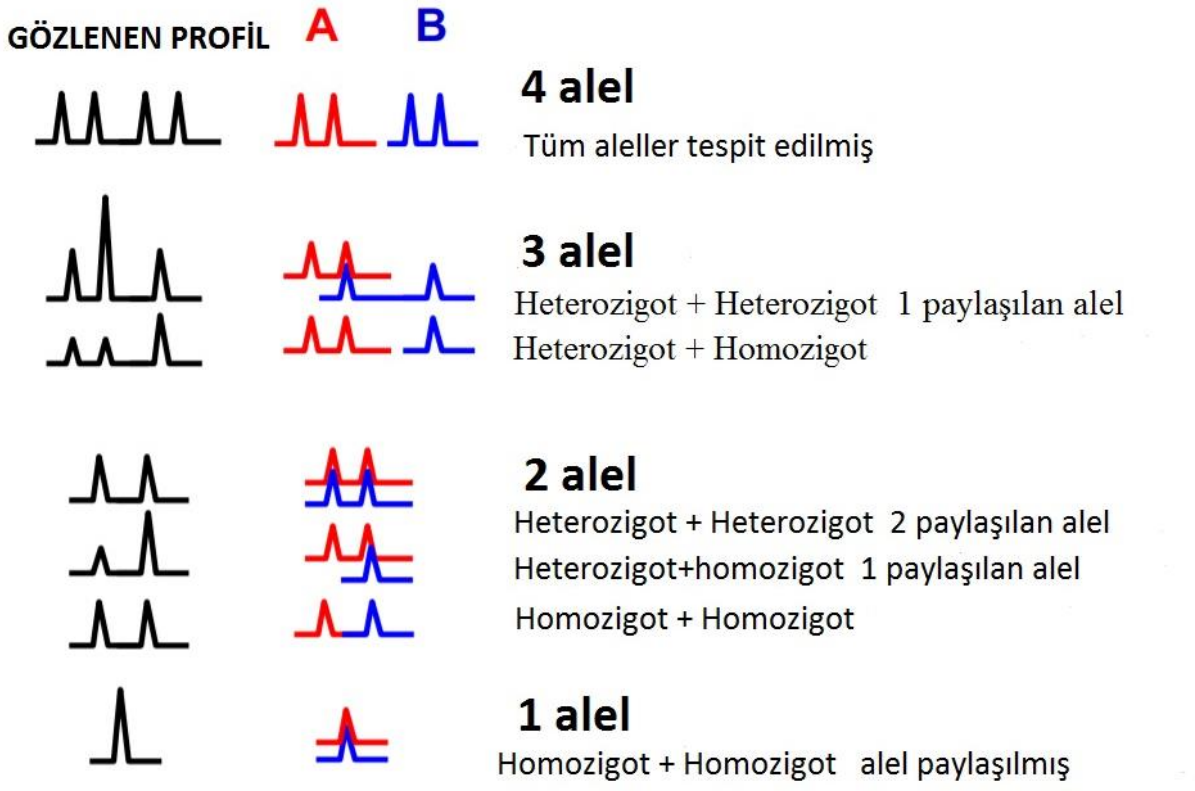
olarak tespit edilmişse diğer alelin boyutu en az 70 birim olmalıdır. Lokusta yer alan iki aleden birinin boyutu 70 birimin altında ise o halde bu DNA profilinin birden fazla kişiden kaynaklanma durumu söz konusudur. Elbette bu durumun mutlaka diğer lokuslarla birlikte değerlendirmesi gerekir (2).

Karışık DNA profilleri konusunda heterezigot dengesizliği kriteri uygulanırken dikkat edilmesi gereken bir başka durum gölge (Stutter) piklerdir. PCR işlemi sırasında meydana gelen bazı hatalar sebebiyle DNA profillerinde rastladığımız gerçek alel olmayan bu pikler, karışık örneklerin analizi esnasında önemli zorluklar yaratmaktadır. Gölge piklerin minör katılımcıya ait pikler ile karıştırılmaması için gölge piklerle ilgili birkaç kriteri gözden geçirmek gerekir. Örneğin bu pikler, genellikle gerçek alelin bir tekrar birimi gerisinde meydana gelmektedir. Ancak nadiren de olsa bir tekrar birimi ilerisinde de oluşabilmektedir. Gölge pik için bir diğer kriter ise bu piklerin, gerçek alel pik yüksekliğinin en fazla %15 kadarı kadar olabileceğidir. O halde heterozigot dengesizliğinin tespiti bakımından pik yükseklikleri değerlendirildiğinde karşımıza %70 ve %15 oranları çıkmaktadır. Bu durumda, Butler'ın da ifade ettiği gibi bu iki oran arasında kalan alan bize karışım bölgesini verecektir (2).




**Şekil 10: Pik yükseklikleri çerçevesinde karışım bölgesi (Butler, 2005)**

Karışık örneklerin bir diğer belirteci test edilen lokusta ikiden fazla pik gözlenmesidir (137). Elbette bu değerlendirme, alel olduğu değerlendirilen bu pikin, stokastik testten geçmiş ve artefak olarak değerlendirilmemiş bir pik olduğunun bir başka ifade ile alel olduğunun kabulü ile başlar. Bu durumda test edilen lokusun birden fazla kişiden kaynaklandığını ifade etmek mümkündür. Ancak belirtmek gerekir ki, sadece bir alel gözlenen bir lokus da birden fazla kişiden kaynaklanmış olabileceği gibi iki alelin gözlendiği lokus da aynı şekilde birden fazla kişiden kaynaklanmış olabilir. Anlaşılacağı üzere bir DNA profilinin kaç kişiden kaynaklandığını kesin olarak bilmek mümkün değildir. Ancak eldeki veriler ve özellikle pik yükseklikleri araştırmacılara bu konuda yol göstermektedir (138).




**Şekil 11: Gözlenen alellere göre olası genotip konfigürasyonları (Butler, 2015)**

Karışık örneklerin analizinde başvurulabilecek bir başka yöntem Amelogenin lokusunun değerlendirilmesidir. Bilindiği üzere bu lokus, analiz edilen DNA profilinin cinsiyetinin tespitinde kullanılmaktadır. Karışık profillerin analizinde X ve Y kromozomlarına ait alellerin pik yükseklikleri, kabaca karışım içindeki Erkek ve Kadın oranını yansıttığı kabul edilmektedir. Böylelikle bu yaklaşım, bu lokusta var olan aleller arasındaki oranın yorumlanmasıyla, karışımı meydana getiren katılımcıların oranı hakkında bir tahmin yapılmasına olanak vermektedir (2).

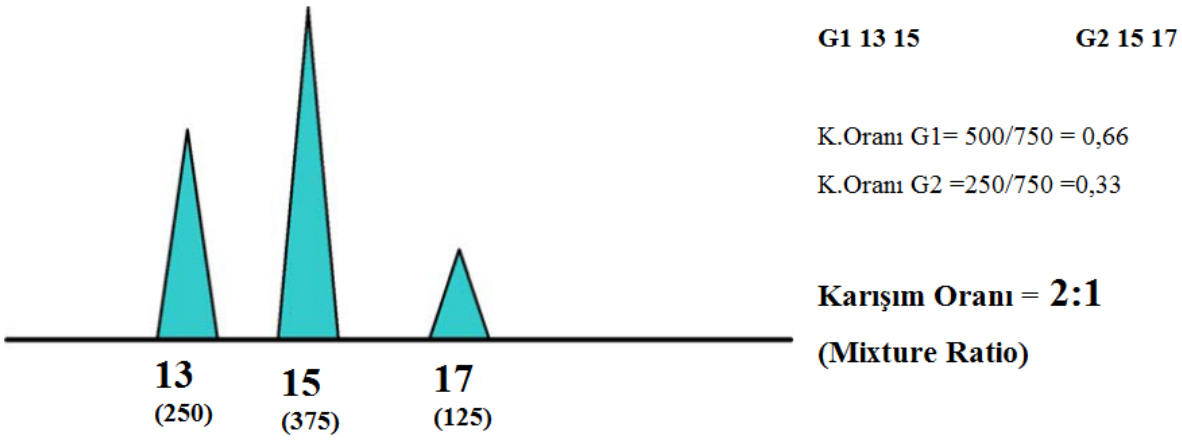
### 2.5.1 Karışık Örneklerin Değerlendirilme Aşamaları

Karışık örneklerin değerlendirilmesinde izlenmesi gereken yöntem olarak Clayton ve arkadaşlarının önerdiği adımlar, adli genetik camiasında genel kabul görmüştür (139). Bu yaklaşıma göre yapılması gereken ilk iş, profilin bir karışık profil olup olmadığına karar vermek olmalıdır. Ardında lokus içindeki alellerin ve bunlara ait yükseklik değerlerinin tespit edilmesi

gerekir. Bu adım da tamamlandıktan sonra karışık profilin kaç kişiden meydana geldiğine yönelik değerlendirme yapılmalıdır. Örneğin profilde dörtten fazla alel gözlenmesi durumunda, karışımın üç farklı kişiden kaynaklandığı ifade edilebilecektir. Bu adımdan sonra başta amelogenin lokusu ve pik yüksekliklerinden elde edilecek verilerle karışımdaki kişilerin karışımda bulunma oranlarına yönelik bir varsayımda bulunacaktır. Bu yorumdan sonra son adım olarak; olası genotip tahminleri yapıldıktan sonra, karışımdaki orana göre en uygun genotipler belirlenecek ve referans örneklerle karşılaştırma yapılacaktır.

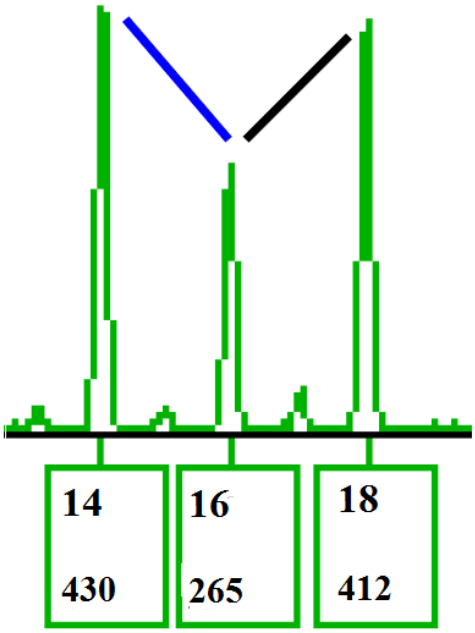
### 2.5.2 Karışık Örneklerde Katılımcıların Katkıda Bulunma Oranı ve Genotip Tahmini

Karışık örneklerin analizinde, majör ve minör pikleri her zaman bağımsız olarak elde etmek mümkün olmaz. Bu aleller zaman zaman birbirleriyle çakışarak iki veya üç alel şeklinde bir görünüm gösterirler. Şekil 12'de görüldüğü gibi genotipler arasında bir alel paylaşımı söz konusu olabilir. Eğer burada pik yükseklikleri göz önünde bulundurmaz ise, bu profil "13,13" ve "15,17" şeklinde veya "13,17" ve "15,15" şeklinde yorumlanabilir. Ancak pik yüksekliklerinin karışımda var olan DNA miktarının yansıttığı değerlendirilirse, bu karışımın "13,15" ve "15,17" genotipine sahip kişilerden kaynaklandığı fikri akılcı bir yaklaşım olacaktır. Hatta bu katkıda bulunanların karışımdaki oranı da tahmin edilebilecektir. Görüldüğü üzere; "17" aleli 1 birim, "13" aleli 2 birim ve "15" aleli 3 birim büyüklüktedir. Böyle bir dağılım ancak 2:1 oranında mümkündür. Gerçekten de pik yüksekliklerinden karışımın oranını değerlendirecek olursa, 2:1 oranının elde edildiğini tespit edilmiş olur.




**Şekil 12: Karışım Oranını hesaplamak için tüm pik yükseklikleri, genotip yüksekliklerine göre oranlanır.**

Yine 3 alelden oluşan bir DNA profili, bu kez çakışma halinde değil de diğer genotipin homozigot durumunda olduğu bir görünümde olabilir. Bu tür profillerde, pik yüksekliklerine ilişkin yaklaşım uygulanmazsa (14,14 + 16,18); (18,18 + 14,16); (14,18 + 16,18) şeklinde genotip tahminleri gündeme gelebilir. Ancak pik yüksekliklerinin karışımda var olan DNA miktarının yansıttığı değerlendirilirse, bu karışımın (14,18) ve (16,16) genotiplerinden meydana getirildiği fikri mantıklı bir yaklaşım olacaktır. Karışık profildeki katılımcıların karışımdaki oranı da tahmin edilebilecektir.




**G1 14 18 G2 16 16**

K. Oranı G1 = 842/1107 =0,76

K. Oranı G2 = 265/1107 =0,24

**Karışım Oranı = 3:1**

**Şekil: 13 alel içeren bir başka karışık profil üzerinden genotip tahmini ve karışım oranı.**

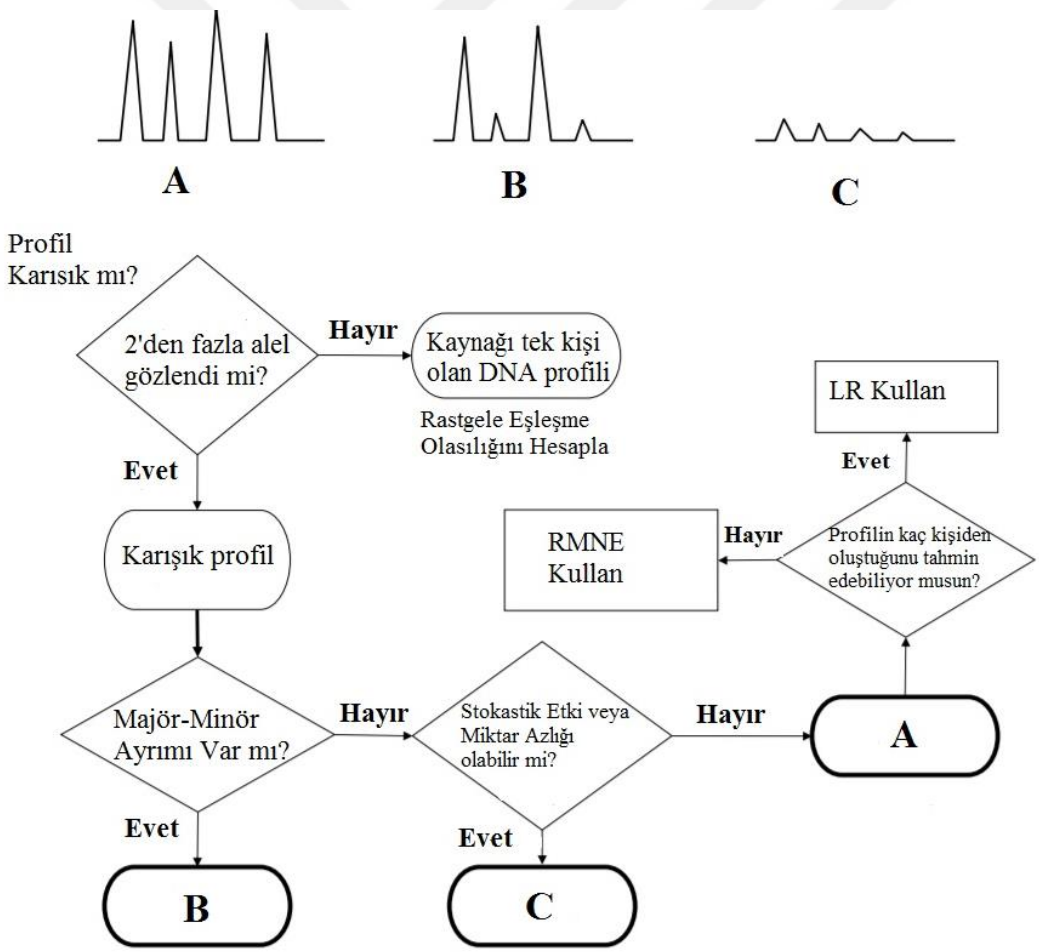
### 2.5.3. Karışık Örneklerin Yorumlanmasında Başvurulan Rehberler

#### *2.5.3.1 SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods) Yaklaşımı*

Karışık örneklerin değerlendirilmesine yönelik önemli yol haritalarından biri, Uluslararası Adli Genetik Topluluğunun (ISFG- International Society of Forensic Genetics) 2006 yılında yayınladığı önerilerdir (27). Bu öneriler, daha önce adli genetikçiler tarafından ortaya atılan yaklaşımların bir bütün haline getirilmesi fikri ile gündeme gelmiştir. Bu çalışmanın bir başka amacı da, adli DNA laboratuvarlarında karışık DNA parofillerin değerlendirilmesi konusunda standart bir yaklaşım oluşturmaktır. Bu önerilerde özet olarak; analistlerin karışık örneklerin analizi ve istatistiki değerlendirmesi konusunda eğitim almış olmaları gerektiği, analitik sınır altındaki alellerin hem alel karşılaştırmasına hem de istatistiki sonuçlara katılmaması gerektiği, Stokastik testin, özellikle düşük DNA miktarının söz konusu olduğu profillerde heterozigot imbalansı için yol gösterici olduğu ve İstatistik hesaplamaları için Benzerlik Oranı (Likelihood Ratio) yaklaşımının tercih edilmesi gerektiği ifade edilmiştir.

### *2.5.3.2 Alman Adli Genetikçiler Birliği'nin (German Stain Comission) Karışık Örneklerin Analizine İlişkin Rehberi*

SWGDAM önerilerinin yayınlanmasından sonra Alman adli genetikçiler Birliği, karışık örneklerin değerlendirilmesi konusunda kendi laboratuvarları arasında ortak bir yaklaşım oluşturmak amacıyla 2009 yılında bir rehber yayınlamışlardır (140). Butler'ın aktardığına göre bu rehber Clayton ve Buckleton'ın yaklaşımlarından etkilenmiştir (7, 141). Birlik bu rehberde karışık örnekleri 3 sınıfa ayırmış (A, B, C), peşi sıra bir algoritma kurgulayarak araştırmacıları şekildeki gibi bir sonuca bağlamış ve karışım örneklerinin değerlendirilmesinde ortak bir yaklaşım elde edilmesini hedeflemiştir.




**Şekil 14: Alman Genetikçiler Birliği'nin Algoritması (Schneider ve ark., 2009)**

NGS analizine göre konvansiyonel yöntem olarak değerlendirebileceğimiz Kapiler Elektroforez platformu ile karışık örneklerin yorumlanmasında SNP markırının kullanımına bazı eleştiriler getirilmektedir. Bu eleştirilerden en önemlisi, SNP'lerin genelde bi-alelik olması (iki potansiyel alel ve üç farklı genotip) ve bu platformun en fazla 50 civarında bir SNP bölgesini analiz etmesi sebebiyle yaşanacak ayrım güçlüğü problemidir. (142, 143). Yeni nesil teknolojiler, analiz edilen SNP bölgesi sayısını yüzler hatta binler seviyesine çıkararak ve gerekli olan başlangıç miktarını düşürerek bu probleme bir paradigma değişikliği sunmuştur (144). Bununla birlikte SNP'lerin biyolojilerinden kaynaklanan özellikler sebebiyle, STR'lere kıyasla önemli avantajları bulunmaktadır. Örneğin SNP'lerin bi-alelik olmaları bir dezavantaj yaratırken, büyük verilerin elde edildiği ve bu verilerin yorumlanmasının mesai gerektirdiği NGS analizlerinde, bu bi-alelik durum bir avantaja dönüşmektedir. Çünkü alel sayısının sınırlı olması bir analiz kolaylığı sağlamaktadır. Ayrıca, STR analizlerinde karışık örneklerin değerlendirilmesini adeta bir çıkmaza sokan Gölge pik (Stutter) gibi artefaklar SNP analizinde mevcut olamayacağı için karışık örneklerin analizi daha kolay yapılabilecektir (45, 97).

Karışık örneklerin SNP ile analizinde, STR'lerde başvurduğumuz Karışım Oranı (Mixture Ratio) yaklaşımına benzer bir yöntemi kullanmak mümkündür. STR'lerdeki DNA miktarıyla orantılı olarak değerlendirdiğimiz pik yüksekliği analizi, -birebir aynı olmasa da- NGS analizinde SNP bölgesinin okuma sayısına (Coverage Reads) denk gelmektedir. Ion Torrent platformunun önerdiği okuma sayısı 500x'dür (145). Ancak, bu sayının ideal olduğunu ve karışık örnekler ile diğer zorlu analizlerde bu sayının çok altında bir okuma sayısının oldukça değerli olduğunu belirtmek gerekir. Örneğin Eduardoff ve arkadaşları; 20 civarındaki bir okuma sayısının güvenilir genotipleme için yeterli olduğunu bildirmişlerdir (89). Yine çeşitli kaynaklarda çalışmanın türüne göre (DNA, RNA, Exom analizi vb.) minimum 10 ile 33 arasında bir okuma sayısının güvenilir olacağı ifade edilmiştir (146, 147). Esasında teorik olarak forward ve reverse olarak okunan toplam 2x okuma sayısı dahi, ortada bir DNA

olduğunu ortaya koyduğundan dikkate değer bir sonuçtur. Ancak NGS platformlarının hata oranları bu 2 okuma sayısının doğruluğuna şüphe düşürmektedir.

Sonuç olarak, karışık örnekte gözlenen alellerin okuma sayıları yardımıyla, majör ve minör katılımcıların karışımdaki DNA miktarına ilişkin bir tahmin yapılabilmektedir.

SNP bölgelerinin genellikle bi-alelik (iki potansiyel alel, üç potansiyel genotip) olması, karışık örneklerin analizinde bazı yaklaşımlar belirlenmesini gerektirir. İstatistiksel yaklaşımlar da yine potansiyel genotiplere göre belirlenir (148, 149). SNP analizinde her bölgenin istatistiksel olarak bir karşılığı olsa da, SNP analizinin karışık örneklerde olan başarısını ölçmek amacıyla SNP bölgelerini, "Non-İnformatif", "İnformatif" ve "Full İnformaif" olarak kategorilere ayırmak da mümkündür. Böylece SNP analizinin karışım örnekleri ayırma potansiyeli daha hızlı ve pratik biçimde yapılabilecektir. Örneğin, bir SNP bölgesi için karışımı meydana getiren kişilerin genotipleri, homozigot "AA" ve homozigot "AA" olarak gözlenmişse, bunların meydana getireceği karışımın profilinde sadece "A" aleli beklenecektir. Bir başka ifade ile istatiksel olarak bir anlamı olsa da, bu bölge açısından karışımı ayırmak söz konusu değildir. O halde bu lokusu analiz açısından "Non-İnformatif" olarak değerlendirip, ayrım yapabileceğimiz SNP bölgelerine yoğunlaşmak daha doğru olacaktır. Yine bir SNP bölgesi açısından heterozigot "AG" ve heterozigot "AG" genotipleri gözlenmişse, bunların meydana getireceği karışımın profilinde "A" ve "G" allelleri beklenecektir. Bu profil de yine ayrım noktasında bilgi verici olmayacaktır, çünkü hangi alelin kime ait olduğunu değerlendirmek söz konusu değildir. O halde bu lokusun da "Non-İnformatif" olarak değerlendirilmesi gerekir.

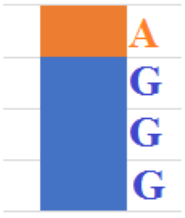



*Non-İnformatif Lokus* **AA / AA**

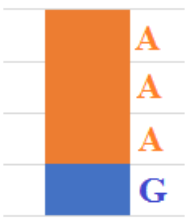



*Non-İnformatif Lokus* **AG / AG**

Yine, bir SNP bölgesi için karışımı (1:1) meydana getiren kişilerin genotipleri homozigot "AA" ve heterozigot "AG" olarak gözlenmişse, bunların meydana getireceği karışımın profilinde "A ve G" alelleri okuma sayısı bakımından 1:3 "G" oranında bulunmaları beklenecektir. Burada "G" alelinin gözlenmesi katılımcıyı işaret ettiğinden bu lokusu "İnformatif" olarak değerlendirmemiz mümkündür. Yine bir SNP bölgesi açısından homozigot "GG" ve heterozigot "AG" genotipleri gözlenmişse, bunların meydana getireceği karışımın profilinde "A ve G" allelleri okuma sayısı bakımından 1:3 "A" oranında bulunmaları beklenecektir. Burada "G" alelinin gözlenmesi katılımcıyı işaret ettiğinden bu lokusu "İnformatif" olarak değerlendirmek mümkün olacaktır.




*İnformatif Lokus* **AG / GG**




*İnformatif Lokus* **AA / AG**

Yine, bir SNP bölgesi için karışımı (1:1) meydana getiren kişilerin genotipleri homozigot “AA” ve homozigot “GG” olarak gözlenmişse, bunların meydana getireceği karışımın profilinde “A ve G” alelleri okuma sayısı bakımından 1:1 oranında bulunmaları beklenecektir. Burada G ve A alelinin gözlenmesi katılımcıları işaret ettiğinden bu lokusu “Full İnformatif” olarak değerlendirmemiz mümkündür. Aynı yaklaşım genotipleri homozigot “GG” ve homozigot “AA” katılımcıları için de geçerli olacaktır.




Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin analizinde benzer yöntemi kullanmak mümkündür. Ancak bu analizde birkaç farklılık söz konusu olacaktır. Öncelikle Y kromozomu haploid olduğu için karışık örnekler dışında tek bir alel gözlenecektir. Bu durumun doğal bir sonucu olarak okuma sayısı da diploid bölgelerinin yarısı kadar olacaktır. Minör katılımcının erkek cinsiyetli olması durumunda ise çok daha düşük bir okuma sayısı beklenmelidir (150). Ion Torrent platformunun Y kromozomu bağlamında güvenilir genotipleme için belirlediği minimum okuma sayısı 30x’dur (145.) Buradaki analizin bu bilgiler doğrultusunda yapılması gerekmektedir .

Y kromozomundan bulunan SNP bölgelerinde karışık örnekler analiz edilirken, okuma sayısı bakımından az sayıda da olsa bir alel gözlenmesi, karışımda o kişinin bulunduğu yönünde önemli bir bilgi sağlamış olacaktır. Bir başka bilgi sağlayıcı durum ise, iki erkek katılımcının meydana getirdiği bir karışımın analizidir. Bu analizde, katılımcılara ait alellerin karışımda ayrı

ayrı gözlenmesi yine karışımın kimden kaynaklandığı sorusunun cevabına yönelik önemli bir bilgi sağlayacaktır (151).

# 3. GEREÇ VE YÖNTEM

Bu tez çalışmasında, İstanbul Üniversitesi Adli Tıp Enstitüsü Adli Moleküler Genetik Laboratuvarında valide edilmiş yöntemlerle izole edilen 6 farklı kişiye ait örnekler ve bu örneklerden elde edilen 14 yapay karışım kullanılmıştır. İzolatlar, adli moleküler genetik laboratuvarı tarafından gönüllü bireylerden toplanan kan örneklerinden elde edilmiştir. Çalışmanın DNA izolasyonu, miktar tayini ve sonuçların değerlendirilmesi aşamaları İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa Adli Tıp ve Adli Bilimler Enstitüsü adli moleküler genetik laboratuvarında gerçekleştirilmiştir. Polimeraz Zincir Reaksiyonu (PZR) ve kapiler elektroforez ile yeni nesil dizileme (NGS) çalışması "Genext" isimli özel adli genetik laboratuvarında yapılmıştır.

Çalışmada öncelikle yapay karışımlar hazırlanmış ve tüm örneklere birbirlerinden bağımsız olarak STR ve NGS (SNP) analizleri yapılmıştır. Daha sonra elde edilen sonuçlar karşılaştırılmıştır.

## 3.1. DNA İzolasyonu

Çalışmadaki örneklerin tamamında, biyolojik örneklerde çalışılması uygun olan QIAamp® DNA Mini Kit prosedürü kullanıldı. QIAamp® DNA Mini Kit izolasyon aşamaları şu şekildedir: 200 µl EDTA'lı kan 1.5 µl'lik mikrosantrifüj tüpüne konuldu. 20 µl proteinaz K ve 200 µL AL tamponu eklendi ve 15 saniye vortekslendi. 56ºC'de 10 dakika inkübe edildi. 200 µl %96-100'lük etanol eklendi. 15 saniye vortekslendi. QIAamp® mini spin kolonu 2 ml'lik toplama tüpüne yerleştirildi ve 3. adımda elde edilen karışım kolona aktarıldı. 8000 rpm devir sayısında 1 dakika santrifüj edildi. Filtratı içeren tüp atıldı. Kolona 500 µl AW1 eklendi. 8000 rpm'de 1 dakika santrifüj edildi. Filtratı içeren tüp atıldı. Kolona 500 µl AW2 eklendi. 14000 rpm'de 3 dakika santrifüj edildi. Filtratı içeren tüp atıldı. Kolon boş olarak 14000 rpm'de 1 dakika santrifüj edildi. QIAamp® mini spin kolon 1.5 ml'lik mikrosantrifüj tüpüne yerleştirildi. 200 µl AE tamponu eklendi. Oda ısısında 1-2 dakika inkübe edildi. 8000 rpm'de 1 dakika

santrifüj edildi. Örnekler kısa süreli kullanım için +4ºC'ye, uzun süreli saklama için -20ºC'ye kaldırıldı.

**Tablo I:** İzolasyon aşamasında kullanılan araç-gereçler.

| **Araç-Gereç** | **Marka-Model** |
|---|---|
| Otomatik pipet ve uçları;<br>0.1- 2.5 µL<br>2.5- 20 µL<br>10- 100 µL<br>100- 1000 µL | Eppendorf Research |
| Mikrosantrifüj | Heraus Biofuge 15 |
| Vorteks | Heidolph |
| Isıtıcı Blok Thermomixer | Termomixer compact |
| Florimetre | Fluorometer Qubit® InvitrogenTM |
| Heraus DNA İzolasyon Kabini | Thermo Scientific Heraeus, HERAsafe KS12 |
| Buzdolabı | Sharp SJ-PT69R |
| Derin Dondurucu | Uğur-500 BK |
| PCR Cihazı | GeneAmp® 9700 PCR System |
| Minisantrifüj | Zentrifuge 3200 |
| Su Banyosu | Nüve |
| Otoklav | Nüve-OT4060 |
| Ultra Saf Su Cihazı | Millipore Direct Q3 |

### 3.2. DNA Miktar Tayini

DNA miktar tayini florometrik yöntem kullanılarak yapıldı. DNA miktarları Qubit® dsDNA HS Assay Kit ile Qubit® Florometre (Invitrogen) cihazı kullanılarak ölçüldü. Floresans tekniği ile DNA miktarları 260 nm dalga boyunda yüksek doğruluk ve hassasiyetle belirlendi. Qubit® dsDNA HS Assay Kit kullanılan yönteme ait prosedür şu şekildedir:

- Her bir örnek için 199 µl buffer ve üzerine 1 µl kit reagent eklendi.
- Cihazın kalibrasyonu için her ölçümde Standart 1 ve Standart 2 kontrolleri kullanıldı.
- Her bir standart için tüplere 190 µl buffer-reaktif karışımından kondu ve 1.tüpe 10 µl Standart 1, 2. tüpe ise 10 µl Standart 2 eklendi. Örnekler içinse tampon-reaktif karışımından cihaza özgü tüpe 199 µl kondu ve üzerine 1 µl DNA izolatı eklendi.
- Tüpler birkaç saniye vortekslendi. Oda sıcaklığında 2 dakika inkübasyona bırakıldı.
- Standart 1 ve Standart 2 sırasıyla okutularak cihaz kalibrasyonu yapıldı. Örnek tüpleri cihaza yerleştirilerek okuma yapıldı.
- DNA miktarları cihazda otomatik olarak hesaplandı.

**Tablo II:** Tüm örnekleri 1 ng/200 µl oranına getirmek için yapılan dilüsyonlar.

| PCR SIRA | ÖRNEK KODU | DNA MİKTARI | DİLÜSYON | |
|---|---|---|---|---|
| | | | SU | DNA |
| A | 1063A | 3,90 ng/ml | 148,7 | 51,3 |
| B | 1066A | 33,7 ng/ml | 194 | 6 |
| C | 1067A | 7,7 ng/ml | 174 | 26 |
| D | 1070A | 6,26 ng/ml | 168 | 32 |
| E | 1074A | 3,45 ng/ml | 142 | 58 |
| F | 1023A | 4,37 ng/ml | 154,2 | 45,8 |

### 3.3. Yapay Karışımların Hazırlanması

Her bir örneğin farklı kişiye ait olduğu erkek cinsiyetindeki 1063A (A), 1067A (C), 1070A (D), 1074A (E) ile kadın cinsiyetli 1066A (B) ve 1023A (F) kodlu örnekler kullanılarak, son konsantrasyonu 1 ng olan çeşitli oranlarda toplam 14 karışım örneği elde edildi. Karışım örneklerinden 13'ü ikili karışımlar iken 1 örnek üçlü karışım (1063A- 1066A -1067A) şeklinde hazırlandı. 1063A ve 1066A karışımları (A+B); 1:1, 1:3, 1:10, 1:20, 1:50 olmak üzere 5 farklı oranda hazırlandı. Kalan diğer karışımlar ise 1:1, 1:3, 1:10, 1:20 oranında hazırlandı. 1063A-1066A -1067A 3'lü karışımı ise sadece 1:1:1 oranında hazırlanmıştır.

### 3.4. STR Çalışması

#### 3.4.1. GlobalFiler PCR Amplifikasyon Kit Protokolü

Elde edilen DNA örnekleri, Veriti ısı döngü (Applied Biosystems) cihazında, Globalfiler PCR amplification kiti (Applied Biosystems) kullanılarak 21 otozomal (D3S1358, vWA, D16S539, CSF1PO, TPOX, D8S1179,D21S11, D18S51, D2S441, D19S433, TH01, FGA, D22S1045, D5S818, D13S317,D7S820, SE33, D10S1248, D1S1656, D12S391, D2S1338), Y-STR (DYS391), Y indel (Y kromozomu üzerinde bulunan insersiyon/delesyon polimorfik bölgesi) ve Amelogenin bölgesi olmak üzere toplam 24 STR bölgesi protokole uygun olarak çoğaltıldı. Prosedür aşamaları şu şekildedir:

- Globalfiler PZR çoğaltma kiti içerisinde yer alan Master mix ve Primer mix 3 saniye vortekslendikten sonra her bir örnek başına 7.5 µl Master mix, 2.5 µl Primer set olacak şekilde bir tüpte karışım oluşturuldu.
- Etiketlenmiş 0.2 mL' lik MicroAmp™ PCR reaksiyon tüplerine 10 µl hazırlanan karışımdan konuldu.
- Üzerine 0.1 ng/µl konsantrasyona göre sulandırılmış 15 µl DNA izolatı eklendi. MicroAmp™ tüplerinin kapakları kapatılarak 3000 rpm'de 20 sn santrifüj edildi.

- Pozitif kontrol için kit içerisinde yer alan kontrol DNA'dan 15 µl DNA, negatif kontrol için 15 µl steril distile su eklendi. Toplamda 25 µL' lik hacimde hazırlanan örnekler GeneAmp® 9700 PCR Cihazı'na yerleştirildi.
- Örneklere; her bir döngü için $95^0$C 1 dakika, $94^0$C 10 saniye ve $59^0$C 90 saniye olmak üzere 30 döngü, $60^0$C 10 dakika, $+4^0$C 24 saat şeklinde uygulanan standart protokol uygulandı.

Elektroforez aşamasında, elde edilen her bir PZR ürününden 1 µl, 9.6 µl Hi-Di Formamid (Applied Biosystems), 0.4 µl GeneScan 600-liz size standart v2.0 (Applied Biosystems) ile karıştırılarak, ABI 3130xl (Applied Biosystems) kapiler elektroforez cihazında, 6-boya teknolojisi kullanılarak, her 16 kapilerde 1 tane kit içerisinde yer alan alelik ladderdan 1 µl eklenerek yüklemeler yapıldı. Elektroforez aşaması detaylı olarak şu sıra ile yapıldı:

- Çözülen formamidten her örnek için 9.6 µl steril tüpe aktarıldı.
- Her bir örnek için 0.4 µl GeneScan LIZ 600™ (internal size standart) eklendi. Formamid ve LIZ karışımı 5 sn vortekslendi.
- Her bir MicroAmp Optik 96-Kuyucuklu Reaksiyon Plakası kuyucuğuna 10 µL formamid liz karışımı ve 1 µL PCR ürünü eklendi.
- Yürütmenin doğruluğunun kontrolü ve örneklerin analizlenebilmesi için reaksiyon plakasında örneğin yüklendiği her 3 kuyucuktan sonraki 4. kuyucuğa AmpFlSTR GlobalFiler PCR Amplifikasyon Kiti için 1 µL kite özgü "Alelik Ladder" eklendi.
- Karışımın homojen olması için pipetaj yapıldı. Hava kabarcığı olup olmadığı kontrol edildi ve plaka ABI 3130 Genetik Analizör cihazına yerleştirildi. Her yürütme öncesinde örnek listesi Data Collection Software kullanılarak hazırlandı. Enjeksiyon süre ve voltajı kitin yürütme koşullarına göre ayarlanarak örneklerin ayrımı yapıldı. Sonuçlar GeneMapper ID-X v1.4 yazılım programında analiz edildi.

ABI 3130'daki elektroforez sonrası örneklerden elde edilen ham verilerin görüntülenmesi, elektroforegramların genotiplendirilmesi ve sonuçların değerlendirilmesi GeneMapper ID-X yazılımı v1.4 analiz programı kullanılarak yapıldı. Ham verilerin GeneMapper programında doğru değerlendirilebilmesi için GeneScan LIZ 600 DNA standardı kontrol edildikten sonra örnekler analiz edildi. Çalışmada, örneklerle birlikte çalışılan lokusların yaygın tüm alellerini de kapsayan Alelik Ladder'ın yer aldığı cetvel kullanıldı. Bu cetvelde alel tipleri bilindiğinden, elde edilen piklerin değerlendirilmesi buna göre yapıldı. Değerlendirmede RFU pik değeri 150 RFU olarak kabul edildi. Bu değerin altındaki pikler gürültü olarak kabul edildi.

## 3.5. NGS (SNP) Çalışması

DNA örnekleri, SNP çalışması için ThermoFisher ticari markalı kitler ve Yeni Nesil Dizileme cihazlarından Ion GeneStudio S5 System (Life Technologies,ThermoFisher) ve Ion Chef System (Life Technologies,ThermoFisher) kullanılarak yapıldı.

### 3.5.1. NGS Precision ID Identity Panel Protokolü

#### *3.5.1.1. Qubit ile DNA Miktar Tayini*

- Qubit dsDNA HS Assay Kit, +4$^0$C den çıkartıldı. Reagent iyice vortexlendi.
- 1:200 oranındaki Working Solution aşağıdaki oranda hazırlandı:
- 1 µl Qubit Reagent x 22 (örnek sayısı+2 standart)
- 199 µl Qubit Buffer x 22 (örnek sayısı+2 standart)
- Qubit Assay tüplere 198 µl Working Solution + 2 µl DNA örnekler eklendi. Vortex yapıldı. Ölçümden önce hava kabarcıkları giderildi (spin) ve tüpün alt kısmı temizlendi
- Qubit cihazında ölçüm yaparken, "dsDNA- High Sensitivity- Run Samples:2 ng/µl" modu seçildi. Precision ID Identity Panel için DNA'lar 1 ng/µl'ye dilüe edildi.

### *3.5.1.2 Kütüphane Oluşturulması*

Precision ID Library kit (-20$^0$C) içindeki gerekli kimyasallar çıkarılarak buz üzerinde erimeye bırakıldı. Çalışma soğuk rack üzerinde yapıldı.

**PCR Hacmi**

| | |
|---|---|
| 5x Ion AmpliSeq HiFi Mix | 4 µl ×20 (örnek sayısı) |
| Precision ID Identity Panel Pool | 10 µl |
| gDNA (1 ng/µl) | 4 µl ×20 (örnek sayısı) |
| Distile Su | 2 µl ×20 (örnek sayısı) |

PCR karışımı hazırlanırken örnek sayısı kadar tüp hazırlandı. Distile su, 5x Ion AmpliSeq HiFi Mix ile tek tüpte mix hazırlandı. PCR pleytine 8 µl dağıtıldıktan sonra, üzerlerine 10 µl primer pool'dan ve 4 µl DNA örneklerinden eklendi. Pleyt, hafif hızda pleyt vorteksinde çalkalandı. Ardından santrüfüj edildikten sonra Thermal Cycler'a konuldu.

**PCR Programı**

99 ºC _____2 dk

99 ºC_____15 sn
60 ºC_____ 4 dk
} 20 döngü ayarlandı

**Ramp speed :** Standard mod seçildi

4 ºC _____ 24 saat

**a) Digesyon**

- Precision ID Library kit (-20$^0$C) 'den çıkartıldı. Oda sıcaklığında erimeye bırakıldı. Buz rackı üzerinde çalışmaya devam edildi.
- 20 µl PCR ürünlerinin üzerine 2 µl FuPa Reagent eklendi. Toplam hacim: 22 µl Plate vorteksinde hafifçe çalkalandı. Spin down yapıldı.

**Isı Döngü Cihazı programı:**

50 $^{o}$C _____10 dk

55 $^{o}$C _____10 dk

60 $^{o}$C_____ 20 dk

10 $^{o}$C _____ 1 saat

Programın ardından karışım 1 saat bekletildi. Barkodlamaya geçildi.

**Barkodların Hazırlanması**

IonXpress Barcode Adapters Kit (-20$^{0}$C)'den çıkartıldı.

| | |
|---|---|
| Ion P1 Adapter | 2 µl |
| IonXpress Barcode X | 2 µl |
| Distile Su | 4 µl |
| Toplam | 8 µl |

Olmak üzere Barcode Adapter Mix karışımı hazırlandı.

**b) Ligasyon**

| | |
|---|---|
| Switch Solution | 4 µl |
| Dilue edilmiş Barcode Adapter Mix | 2 µl |
| DNA Ligaz | 2 µl (PCR tüpüne en son eklendi) |

22 µl digestion ürününe eklenen mix ile birlikte toplam hacim 30 µl'e ulaştı.

Pleyt Vortexinde hafif hızda vortex yapıldı. Spin down yapıldı. Isı döngü cihazı programında yürütüldü.

**Isı Döngü Cihazı Programı:**

22$^{o}$C_____30 dk

72$^{o}$C_____10 dk

10$^{o}$C_____1 saat

Örnekler, 24 saat boyunca 10 $^{o}$C de saklandı.

**c) Purifikasyon**

- Agencourt AMPure XP (+4$^{0}$C)'den çıkarıldı.
- AMPure XP Reagent oda sıcaklığına getirildi. Beadler iyice vortexlendi ve tamamen dağılana kadar yavaşça pipetaj yaparak kullanıldı.
- Precision ID Library kit içerisinden Platinum PZR SüperMix HiFi ve Library Amplification Primer mix -20$^{0}$C den çıkartılDI. Buz üzerinde erimeye bırakıldı.

a) Taze %70'lik Etanol hazırlandı.

b) %99'lık Ethanol için örnek başına 230 µl Absolute Ethanol + 100 µl NF Su x 2 eklendi

c) Her kuyucuk üzerine (toplam hacmin 1,5x katı olacak şekilde) 45 µl Agencourt AMPure XP eklendi ve üzeri strip kapakları ile kapatıldı. Bu aşama tek tek normal pipet ile yapıldı.

d) Pleyt vortex ile 1500-2000 rpm. de 15-20 saniye karıştırma yapıldı. Ardından 5 sn quick spin atıldı.

e) Pleyt oda sıcaklığında 5 dk bekletildi.

f) İnkübasyon sonrası, pleyt manyetik (DynaMag-96 Side Magnet) standa alındı. Yerleştirme için 1-12 sütunlar kullanıldı.

g) Karışım tamamen temizlenene kadar bekletildi.

h) Multichannel pipet kullanılarak pellete zarar vermeden supernatantlar atıldı.

i) 150 µl taze %70'lik etanol eklendi.

j) Pleyt 1-12 sütunlardan alınıp 2-13 sütun hizasına yerleştirilerek yıkama yapıldı. Bu aşama 5 kere tekrarlandı. Her bir adım için beadler toplanana kadar beklendi.

k) Son yıkama adımı sonrasında pleyt 1-12 sütun hizasına geri getirildi, 1 dakika beklendi.

l) Beadler tamamen kuyucuk çeperlerine yapıştıktan sonra pellete zarar vermeden supernatantlar atıldı.

m) 12-16. adımlar, 1 kez daha tekrar edildi.

n) Kalan son damlacıkların temizlenmesi için pleytin üstü kapatılmadan spin attırıldı. 1-10 µl multichannel pipet kullanılarak tüplerin dibinde kalan etanol damlacıkları da uzaklaştırıldı.

Etanolün tamamen uzaklaştırılması için pleyt ağzı açık şekilde 2-3 dakika oda sıcaklığında manyetik stant üzerinde bekletildi. (1-12 sütun hizasında). Bu sırada aşağıdaki mix hazırlandı:

| | | |
|---|---|---|
| Platinum PCR Super Mix HiFi | 72 µl | 21 örnek için hazırlandı |
| Library Amplification Primer Mix | 3 µl | |

-Mix buz üzerinde hazırlanır, vortex ve spin down yapılır.

-Plate buz üzerine alındı. 75'er µl kuyucuklara dağıtıldı, tek tek normal pipet ile beadlerin üzerine doğru bırakıldı.

-Plate vortexlendi ve spin down yapıldı. Plate tekrar manyetik standa alındı. Temizlenene kadar yaklaşık 2 dakika bekletildi.

-75 µl supernatant, beadlere dokunmadan alındı, yeni bir plate üzerindeki boş kuyucuklara aktarıldı.

Aşağıdaki Isı Döngü Cihazı programında yürütüldü.

| | | |
|---|---|---|
| 98 $^{o}$C _____ | 2 dk | |
| 98 $^{o}$C_____ | 15 sn | 5 döngü |
| 64$^{o}$C_____ | 1 dk | |
| 10$^{o}$C _____ | 24 saat | |

PCR sonrası plate normal rack üzerine alındı. 2 aşamalı purifikasyon çalışması yapıldı:a

a) İlk aşamada ayrılan Agencourt AMPure XP kullanıldı. Beadler iyice vortexlendi.

**Aşama 1**

b) Kuyucukların üzerine 25 µl (0.5X) Agencourt AMPure XP eklendi

c) Plate vortex ile 1500-2000 rpm. de 15-20 saniye karıştırma yapıldı. Oda sıcaklığında 5 dakika bekletildi. İnkubasyon sonrası, plate magnetik standa alındı (1-12 sütun hızalaması)

d) Karışım tamamen temizlenene kadar beklendi. Pellete zarar vermeden Supernatantın tamamı yeni kuyucuklara alındı.

**Aşama 2**

e) Plate magnetten normal rack üzerine alındı. Her kuyucuğun üzerine 60 µl (1.2x orjinal örnek hacmi) Agencourt AMPure XP eklendi.

f) Plate vortex ile 1500-2000 rpm. de 15-20 saniye karıştırma yapıldı. Oda sıcaklığında 5 dakika bekletildi.

g) İnkubasyon sonrası, plate magnetik standa alındı (1-12 sütun hizalaması). Karışım tamamen temizlenene kadar beklendi (yaklaşık 3 dakika).

h) Pellete zarar vermeden supernatant atıldı. Her kuyucuğa 150 µl taze %70'lik ethanol eklendi. Plate 1-12 sütunlardan alınıp 2-13 sütun hizasına yerleştirilerek yıkama yapıldı. Bu aşama 5 kere tekrarlandı. Her bir adım için beadler toplanana kadar beklendi.

i) Pellete zarar vermeden supernatant atıldı. 15-17. Adımlar,1 kez daha tekrar edildi.

j) Kalan son damlacıkların temizlenmesi için 10µl.'lik multichannel pipet kullanılarak kuyucukların dibinde kalan etanol damlacıkları da uzaklaştırıldı. Plate üstü açık spin attırıldı. Etanolün tamamen uzaklaştırılması için kuyucuklar ağzı açık şekilde 3 dakika oda sıcaklığında bekletildi.

k) Magnet üzerinde kuyucuklara 50 µl Low TE tek tek pipet değiştitrilerek dağıtıldı. Pellet'in üzerinden akıtıldı. Vortexlendi, spin down yapıldı.

l) Plate Magnet üzerine yerleştirildi. Süpernatant iyice temizlenene kadar bekletildi.

m) Supernatantın tamamı plate'in temiz kuyucuklarına aktarıldı.

**Qubit ile Kütüphane Ürünlerinin Miktar Tayini:**

- Qubit dsDNA HS Assay Kit, +4$^0$C den çıkartıldı. Reagent iyice vortexlendi.
- 1:200 oranındaki Working Solution hazırlanır:

1 µl Qubit Reagent x 20 Sayısı ve 199 µl Qubit Buffer x 20

- Qubit Assay tüplere 190 µl Working Solution + 10 µl kütüphane örnekleri eklendi. Vortexlendi.
- Ölçümden önce hava kabarcıkları giderildi ve tüpün alt kısmı temizleme bezi ile temizlendi. Qubit cihazında: dsDNA- High Sensitivity- Run Samples: 10 ng/ml. modu seçildi.

**d) Kütüphane Dilüsyonu ve Kombinasyonu**

- Qubit ölçümü sonrası tüm örnekler 30 pM konsantrasyona gelecek şekilde distile su ile 10 ng.'a dilüe edildi.
- Tek bir tüpte bu dilue edilmiş örneklerden 10 µl alınıp birleştirildi. Vortex ve spin down yapıldı.
- Ion Chef system cihazına 25 µl yüklendi. Sample Tube'lere yükleme yapıldı. Bu sample tüp kodları aynı zamanda, plan hazırlarken "Sample Tube Label" kısmına yazıldı.

**Ion Chef System**

Çalışmaya başlamadan önce Ion 520&530 Chef Reagents Cartidge - 20°C'den çıkarılarak oda ısısına getirildi.

**İş Akışı:**

i. **Plan Hazırlama**

ii. **Ion Chef cihazı hazırlıkları**

**i. Plan Hazırlama**

Bilgisayardan, Torrent Suit Software'e giriş yapmak için öncelikle Ion GeneStudio S5 System cihazı açıldı. Tüm aşamalar tek tek aşağıdaki sıralamaya göre seçildi.

a) Plan -> Template seçilir,
b) Ion Reporter
c) Application
d) Kits
e) Plugins
f) Projects
g) Plan

**ii. Ion Chef System Cihazı Hazırlıkları**

- -Cihaz açıldıktan sonra ekrandaki open door kısmına tıklayarak cihazın kapağı açıldı.
- Ion Chef Supplies kit çıkartıldı.
- Sağ arkada bulunan alana (Used (waste) pipette tips area), boş tip rack koyuldu.
- Sol arkada bulunan alan için (New Pipette Tip Position) yeni tip kartuşunun (Ion Chef Tip Cartridge) paketi açıldı ve yerine yerleştirildi.
- Ortadaki alana PCR pleyti yerleştirildi. Heated Cover'ın altına ise plate seal'i koyuldu.
- Sol en önde: Ion S5 Solutions Cartridge (oda ısısında) cihaza barkod ön tarafa gelecek şekilde konuldu.
- Recovery santrifüj içerisine recovery tüpleri dikkatlice yerleştirildi. Üzerilerine kapakları (recovery station lid) kapatıldı.
- Arka taraf A, ön taraf H olacak şekilde Enrichment kartuşu yerleştirildi.
- Çip adaptörü çipe takıldı.
- Sol ortadaki alan, Reagents Cartridge alanıdır. Yerine yerleştirildikten sonra Sample tube'ler yerleştirilerek kapakları açıldı.
- Chef ekranından Set Up Run tuşuna basıldı, ardından Quick start'a basıldı.

- Start Check: Deck scan başlatılmış olur, cihaz ön testini yapar ve barkodları okur.
- Deck scan bittiğinde next tuşuna basıldı ardından Data Desination ekranına gelindi, bu ekranda chip type- chip barkod- plan görüldü. Kontrolü yapıldı.
- Bilgilerin uyumlu olduğu görüldü ve Next tuşuna basılarak Run Options ekrarına gelindi.
- Time kısmında çalışmanın bitmesi istenilen saat girildi. Start run tuşuna basıldı.

**Ion Genestudio S5 System**

**Ion S5 Sequencing Reagents**

- Çalışmaya başlamadan reagent oda sıcaklığına getirildi, cihaza yerleştirildi.

**Yıkama Solüsyonu**

- Alüminyum folyodan çıkartmadan önce alt üst ederek çalkalandı, folyodan çıkarttıktan sonra, dairesel hareketlerle çalkalayıp, üstteki kırmızı kapak yanlardan sıkarak çıkartıldı ve cihaza yerleştirildi.

**Temizleme Solüsyonu**

- Alüminyum folyodan çıkartıktan sonra, üstteki kırmızı kapağı yanlardan sıkarak çıkartıldı ve cihaza yerleştirildi.

**Cleaning Aşaması**

Tüm solüsyonlar ve Cleaning chipi yerleştirildi.

Settings

↓

Clean Instrument sekmesi seçildi.

**Yükleme:**

Cihazın tüm solüsyonları yerleştirildi.

Ekrandan Yükleme sekmesi seçildi:

i. Yeni reagent kartuşu takıldı.
ii. Yeni bir yıkama solüsyonu takıldı.
iii. Atık kabı boşaltıldı.

Yükleme sonrasında, Details sekmesinden "W2 – R1- R2- R3- R4" değerleri ve grafikleri kontrol edildi.

**Run:**

-Ana ekrandan, RUN sekmesi tıklandı. 1. çip yüklendi.

**Çip yüklemesi**

Chip yüklendikten sonra RFID okuması yapıldı.

↓

Torret Server'da daha önce hazırlanmış olan Plan kontrol edildi.

↓

Enable post-clean run sekmesi seçildi

↓

Preview'dan tekrar plan kontrolü yapıldı.

↓

Start Run komutu verildi.

↓

Post-run clean is enable komutu verildi

↓

Run

Run başladıktan sonra pre-sequencing aşaması yapıldı. 2. Çip Cihaza yüklendikten sonra, diğer adımlara ilk baştaki gibi devam edildi. Sekans tamamlandı.

# 4.BULGULAR

## 4.1. NGS Çalışması

Bu tez çalışmasında, 6 kişiye ait referans örnekler ile bu referans örneklerin çeşitli oranlarındaki karışımlarından elde edilen toplam 20 örnek, Termo Fisher Scientific Ion Torrent S5 platformu kullanılarak analiz edilmiştir. Çalışmada kullanılan tüm örnekler; Ion Torrent NGS platformu ile uyumlu çalışan ve HID Ion Ampliseq Identity olarak isimlendirilen, 90 otozomal ve 34 Y kromozomu olmak üzere toplam 124 SNP bölgesi (rs1490413, rs7520386, rs4847034, rs560681, rs10495407, rs891700, rs1413212, rs876724, rs1109037, rs993934, rs12997453, rs907100, rs1357617, rs4364205, rs1872575, rs1355366, rs6444724, rs2046361, rs6811238, rs1979255, rs717302, rs159606, rs7704770, rs251934, rs338882, rs13218440, rs214955, rs727811, rs6955448, rs917118, rs321198, rs737681, rs10092491, rs4288409, rs2056277, rs1015250, rs7041158, rs1463729, rs1360288, rs10776839, rs826472, rs735155, rs3780962, rs740598, rs964681, rs1498553, rs901398, rs10488710 ,rs2076848, rs2269355, rs2111980, rs10773760, rs1335873, rs1886510, rs1058083, rs354439, rs1454361, rs722290, rs873196, rs4530059, rs2016276, rs1821380, rs1528460, rs729172, rs2342747, rs430046, rs1382387, rs9905977, rs740910, rs938283, rs2292972, rs1493232, rs9951171, rs1736442, rs1024116, rs719366, rs576261, rs1031825, rs445251, rs1005533, rs1523537, rs722098, rs2830795, rs2831700, rs914165, rs221956, rs733164, rs987640, rs2040411, rs1028528, rs2534636, rs35284970, rs9786184, rs9786139, rs16981290, rs17250845, L298, P256, P202, rs17306671, rs4141886, rs2032595, rs2032599, rs20320, rs2032602, rs8179021, rs2032624, rs2032636, rs9341278, rs2032658, rs2319818, rs17269816, rs17222573, M479, rs3848982, rs3900, rs3911, rs2032631, rs2032673, rs2032652, rs16980426, rs13447443, rs17842518, rs2033003) içeren paneli ile analiz edilmiştir. Analiz edilen 20 örneğin 6 tanesi kaynağı tek kişi olan referans örneklerdir. Bu örneklerin ikisi kadın (1023A ve 1066A), dördü erkek cinsiyetlidir (1063A, 1067A, 1070A, 1074A). Geri kalan 14 örnek ise, bu 6 referans örneğin çeşitli

oranlardaki (1:1, 1:3, 1:10, 1:20, 1:50) karışımlarından türetilerek elde edilen yapay karışım örnekleridir. Çalışmada elde edilen ham veriler, Ion Reporter ve Ion Torrent Suite Programı ile analiz edilmiştir. Aynı zamanda ham veriler IGV 5.2 (Integral Genom Wiever) programıyla teyit edilmiştir.

Elde edilen büyük miktarda verinin analizinde minimum okuma sayısı kriteri, Analitik Sınır (Analytical Threshold -AT) ve Değerlendirme Sınırı (Interpretable Threshold -IT) olacak şekilde iki aşamalı olarak belirlenmiştir (bu belirleme, analizin tamamı için genel bir okuma sayısı olarak tespit edilebileceği gibi, her lokus için ayrı ayrı olarak da belirlenebilir).

Analitik Sınırın (AT) altındaki okuma sayısı, cihaz veya analizden kaynaklanan kirlilik olarak kabul edilmiş ve değerlendirmeye alınmamıştır. Literatürde bu iki değerin belirlenmesinde bazı yaklaşımlar bulunmaktadır. Örneğin kit üreticisi, Ion Torrent platformunda hata oranının %1 oranında gerçekleştiğini bildirmiştir (118). Buna göre AT değerinin ortalama değer üzerinden %1 olarak almak rasyonel bir yaklaşımdır. Yine Young ve ark. AT değerinin belirlenmesinde 2 farklı yöntem tavsiye etmişlerdir (152). Just ve arkadaşları ise, belirli şartlar altında ortalama okuma sayısının %1,5'u ve %4,5'u olarak bu sınır değerlerinin kullanılabileceğini ifade etmişlerdir (153). Çalışmamızda otozomal SNP ve Y kromozomunda bulunan Y-SNP bazlı olarak ortalama okuma sayıları üzerinden %1,5 AT ve %4,5 IT değerleri sınır değerler olarak kabul edilmiştir. Buna göre otozomal bölgeler için 844x ortalama okuma sayısı üzerinden AT okuma değeri **13x**, IT okuma değeri ise **38x** olarak değerlendirmeye alınacaktır. Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgeleri için ise ortalama okuma sayısı üzerinden AT okuma değeri **8x**, IT değeri ise **24x** olarak kabul edilecektir.

### 4.1.1. Kaynağı Tek Kişi Olan (Referans) Örneklerin Analiz Bulguları

#### *4.1.1.1 1063A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları*

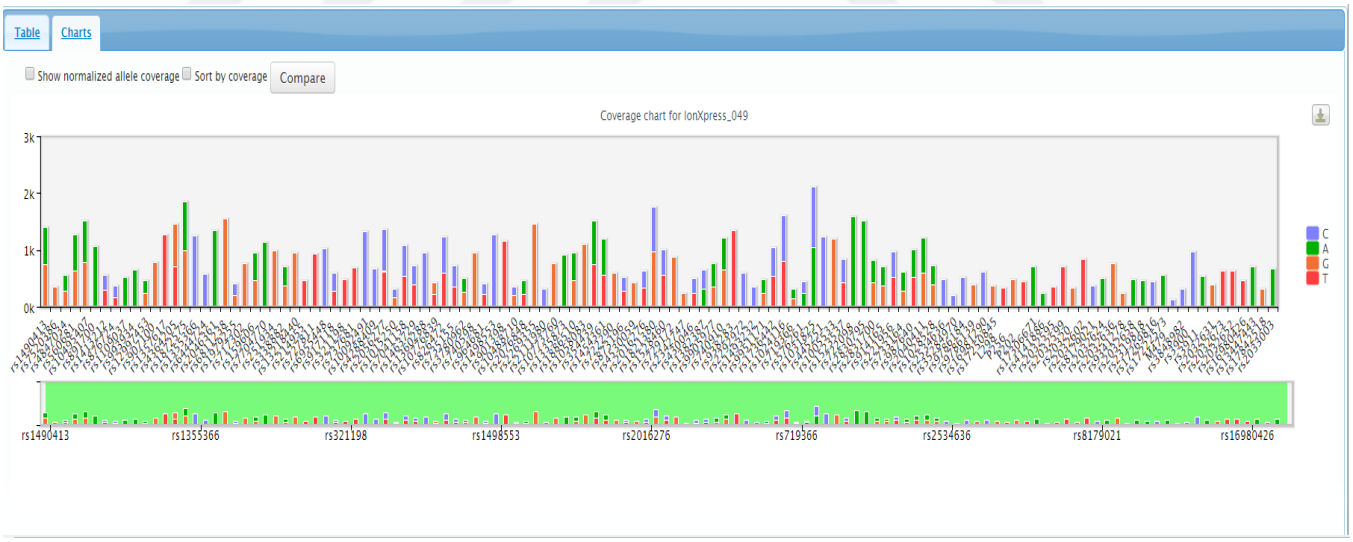
**Tablo III:** 1063A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 1387 | 655 | 0 | 732 | 0 | 490 | 897 | 35,328046 | 52,775775 |
| 1 | rs7520386 | GG | 337 | 0 | 0 | 337 | 0 | 113 | 224 | 33,531157 | 100 |
| 1 | rs4847034 | AG | 547 | 282 | 0 | 265 | 0 | 230 | 317 | 42,047532 | 51,553931 |
| 1 | rs560681 | AG | 1261 | 641 | 0 | 619 | 1 | 567 | 694 | 44,964314 | 50,832672 |
| 1 | rs10495407 | AG | 1502 | 718 | 0 | 783 | 1 | 615 | 887 | 40,945406 | 52,130493 |
| 1 | rs891700 | AA | 1055 | 1054 | 0 | 1 | 0 | 423 | 632 | 40,094787 | 99,905213 |
| 1 | rs1413212 | CT | 548 | 0 | 263 | 0 | 285 | 316 | 232 | 57,664234 | 52,007299 |
| 2 | rs876724 | CT | 368 | 0 | 211 | 0 | 157 | 209 | 159 | 56,793478 | 57,336957 |
| 2 | rs1109037 | AA | 508 | 506 | 0 | 1 | 1 | 232 | 276 | 45,669291 | 99,606299 |
| 2 | rs993934 | AA | 645 | 642 | 0 | 3 | 0 | 405 | 240 | 62,790698 | 99,534884 |
| 2 | rs12997453 | AG | 463 | 231 | 0 | 232 | 0 | 227 | 236 | 49,028078 | 50,107991 |
| 2 | rs907100 | GG | 780 | 0 | 0 | 780 | 0 | 385 | 395 | 49,358974 | 100 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1276 | 2 | 10 | 1 | 1263 | 666 | 610 | 52,194357 | 98,981191 |
| 3 | rs4364205 | GT | 1447 | 2 | 1 | 745 | 699 | 1021 | 426 | 70,559779 | 51,485833 |
| 3 | rs1872575 | AG | 1847 | 871 | 0 | 976 | 0 | 871 | 976 | 47,157553 | 52,842447 |
| 3 | rs1355366 | CC | 1251 | 0 | 1251 | 0 | 0 | 671 | 580 | 53,63709 | 100 |
| 3 | rs6444724 | CC | 579 | 0 | 576 | 2 | 1 | 283 | 296 | 48,877375 | 99,481865 |
| 4 | rs2046361 | AA | 1347 | 1332 | 2 | 0 | 13 | 663 | 684 | 49,22049 | 98,886414 |
| 4 | rs6811238 | GG | 1549 | 0 | 0 | 1549 | 0 | 608 | 941 | 39,25113 | 100 |
| 4 | rs1979255 | CG | 401 | 0 | 199 | 201 | 1 | 224 | 177 | 55,860349 | 50,124688 |
| 5 | rs717302 | GG | 765 | 0 | 0 | 765 | 0 | 471 | 294 | 61,568627 | 100 |
| 5 | rs159606 | AG | 945 | 490 | 0 | 455 | 0 | 412 | 533 | 43,597884 | 51,851852 |
| 5 | rs7704770 | AA | 1133 | 1130 | 0 | 3 | 0 | 505 | 628 | 44,571933 | 99,735216 |
| 5 | rs251934 | GG | 983 | 1 | 2 | 980 | 0 | 513 | 470 | 52,187182 | 99,694812 |
| 5 | rs338882 | AG | 710 | 352 | 0 | 358 | 0 | 392 | 318 | 55,211268 | 50,422535 |
| 6 | rs13218440 | GG | 942 | 2 | 0 | 940 | 0 | 522 | 420 | 55,414013 | 99,787686 |
| 6 | rs214955 | TT | 466 | 0 | 1 | 0 | 465 | 291 | 175 | 62,446352 | 99,785408 |
| 6 | rs727811 | TT | 928 | 0 | 0 | 0 | 928 | 488 | 440 | 52,586207 | 100 |
| 7 | rs6955448 | CC | 1022 | 0 | 1021 | 0 | 1 | 415 | 607 | 40,606654 | 99,902153 |
| 7 | rs917118 | CT | 590 | 0 | 311 | 0 | 279 | 306 | 284 | 51,864407 | 52,711864 |
| 7 | rs321198 | TT | 471 | 0 | 1 | 0 | 470 | 272 | 199 | 57,749469 | 99,787686 |
| 7 | rs737681 | TT | 686 | 0 | 0 | 0 | 686 | 327 | 359 | 47,667638 | 100 |
| 8 | rs10092491 | CC | 1320 | 0 | 1310 | 0 | 10 | 637 | 683 | 48,257576 | 99,242424 |
| 8 | rs4288409 | CC | 656 | 0 | 656 | 0 | 0 | 335 | 321 | 51,067073 | 100 |
| 8 | rs2056277 | CT | 1352 | 0 | 734 | 2 | 616 | 605 | 747 | 44,748521 | 54,289941 |
| 9 | rs1015250 | CG | 309 | 0 | 144 | 164 | 1 | 117 | 192 | 37,864078 | 53,074434 |
| 9 | rs7041158 | CT | 1069 | 0 | 537 | 0 | 532 | 432 | 637 | 40,4116 | 50,233863 |
| 9 | rs1463729 | CT | 729 | 1 | 344 | 3 | 381 | 494 | 235 | 67,76406 | 52,263374 |
| 9 | rs1360288 | CC | 944 | 0 | 944 | 0 | 0 | 482 | 462 | 51,059322 | 100 |
| 9 | rs10776839 | GT | 427 | 0 | 0 | 205 | 222 | 213 | 214 | 49,882904 | 51,990632 |
| 10 | rs826472 | CT | 1229 | 0 | 633 | 0 | 596 | 554 | 675 | 45,077299 | 51,505289 |
| 10 | rs735155 | CT | 718 | 0 | 367 | 0 | 351 | 391 | 327 | 54,456825 | 51,114206 |
| 10 | rs3780962 | AG | 501 | 244 | 0 | 257 | 0 | 276 | 225 | 55,08982 | 51,297405 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 10 | rs740598 | GG | 940 | 0 | 0 | 940 | 0 | 398 | 542 | 42,340426 | 100 |
| 10 | rs964681 | CT | 397 | 0 | 189 | 0 | 208 | 180 | 217 | 45,34005 | 52,392947 |
| 11 | rs1498553 | CC | 1263 | 0 | 1263 | 0 | 0 | 675 | 588 | 53,444181 | 100 |
| 11 | rs901398 | TT | 1161 | 1 | 13 | 1 | 1146 | 651 | 510 | 56,072351 | 98,70801 |
| 11 | rs10488710 | CG | 339 | 0 | 150 | 189 | 0 | 135 | 204 | 39,823009 | 55,752212 |
| 11 | rs2076848 | AT | 458 | 235 | 1 | 3 | 219 | 224 | 234 | 48,908297 | 51,310044 |
| 12 | rs2269355 | GG | 1463 | 2 | 3 | 1457 | 1 | 608 | 855 | 41,558442 | 99,589884 |
| 12 | rs2111980 | CC | 305 | 0 | 303 | 1 | 1 | 140 | 165 | 45,901639 | 99,344262 |
| 12 | rs10773760 | GG | 755 | 3 | 0 | 752 | 0 | 357 | 398 | 47,284768 | 99,602649 |
| 13 | rs1335873 | AA | 915 | 911 | 0 | 0 | 4 | 489 | 426 | 53,442623 | 99,562842 |
| 13 | rs1886510 | AG | 949 | 492 | 0 | 457 | 0 | 492 | 457 | 51,844046 | 51,844046 |
| 13 | rs1058083 | GG | 1100 | 0 | 0 | 1100 | 0 | 510 | 590 | 46,363636 | 100 |
| 13 | rs354439 | AT | 1509 | 762 | 0 | 2 | 745 | 490 | 1019 | 32,471836 | 50,497018 |
| 14 | rs1454361 | AT | 1193 | 643 | 3 | 1 | 546 | 631 | 562 | 52,891869 | 53,897737 |
| 14 | rs722290 | GG | 598 | 0 | 0 | 598 | 0 | 204 | 394 | 34,113712 | 100 |
| 14 | rs873196 | CT | 516 | 0 | 252 | 0 | 264 | 283 | 233 | 54,844961 | 51,162791 |
| 14 | rs4530059 | GG | 429 | 0 | 0 | 429 | 0 | 242 | 187 | 56,410256 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 622 | 0 | 302 | 1 | 319 | 287 | 335 | 46,141479 | 51,286174 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1761 | 1 | 797 | 963 | 0 | 889 | 872 | 50,48268 | 54,684838 |
| 15 | rs1528460 | CT | 1007 | 0 | 457 | 0 | 550 | 601 | 406 | 59,682224 | 54,617676 |
| 16 | rs729172 | GG | 875 | 0 | 0 | 875 | 0 | 444 | 431 | 50,742857 | 100 |
| 16 | rs2342747 | GG | 230 | 0 | 0 | 230 | 0 | 130 | 100 | 56,521739 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 495 | 0 | 268 | 0 | 227 | 270 | 225 | 54,545455 | 54,141414 |
| 16 | rs1382387 | AC | 638 | 308 | 325 | 0 | 5 | 362 | 276 | 56,739812 | 50,940439 |
| 17 | rs9905977 | AG | 751 | 398 | 0 | 353 | 0 | 325 | 426 | 43,275632 | 52,996005 |
| 17 | rs740910 | AG | 1208 | 566 | 0 | 638 | 4 | 594 | 614 | 49,172185 | 52,81457 |
| 17 | rs938283 | TT | 1333 | 0 | 1 | 0 | 1332 | 683 | 650 | 51,237809 | 99,924981 |
| 17 | rs2292972 | CC | 595 | 0 | 591 | 0 | 4 | 346 | 249 | 58,151261 | 99,327731 |
| 18 | rs1493232 | CC | 353 | 0 | 353 | 0 | 0 | 181 | 172 | 51,274788 | 100 |
| 18 | rs9951171 | AG | 477 | 248 | 0 | 229 | 0 | 225 | 252 | 47,169811 | 51,991614 |
| 18 | rs1736442 | CT | 1034 | 0 | 502 | 1 | 531 | 575 | 459 | 55,609284 | 51,353965 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1602 | 3 | 798 | 0 | 801 | 812 | 790 | 50,686642 | 50 |
| 19 | rs719366 | AG | 306 | 157 | 0 | 148 | 1 | 132 | 174 | 43,137255 | 51,30719 |
| 19 | rs576261 | AC | 443 | 242 | 201 | 0 | 0 | 197 | 246 | 44,469526 | 54,62754 |
| 20 | rs1031825 | AC | 2101 | 1032 | 1069 | 0 | 0 | 1040 | 1061 | 49,500238 | 50,880533 |
| 20 | rs445251 | CC | 1222 | 0 | 1217 | 4 | 1 | 607 | 615 | 49,672668 | 99,590835 |
| 20 | rs1005533 | GG | 1188 | 0 | 0 | 1188 | 0 | 793 | 395 | 66,750842 | 100 |
| 20 | rs1523537 | CT | 831 | 0 | 408 | 2 | 421 | 440 | 391 | 52,948255 | 50,661853 |
| 21 | rs722098 | AA | 1581 | 1580 | 0 | 1 | 0 | 648 | 933 | 40,986717 | 99,936749 |
| 21 | rs2830795 | AA | 1502 | 1498 | 0 | 4 | 0 | 822 | 680 | 54,727031 | 99,733688 |
| 21 | rs2831700 | AG | 818 | 406 | 0 | 412 | 0 | 350 | 468 | 42,787286 | 50,366748 |
| 21 | rs914165 | AG | 712 | 339 | 1 | 372 | 0 | 340 | 372 | 47,752809 | 52,247191 |
| 21 | rs221956 | CT | 968 | 0 | 454 | 0 | 514 | 562 | 406 | 58,057851 | 53,099174 |
| 22 | rs733164 | AG | 618 | 339 | 1 | 276 | 2 | 297 | 321 | 48,058252 | 54,854369 |
| 22 | rs987640 | AT | 999 | 478 | 0 | 1 | 520 | 399 | 600 | 39,93994 | 52,052052 |
| 22 | rs2040411 | AG | 1211 | 611 | 1 | 596 | 3 | 542 | 669 | 44,7564 | 50,45417 |
| 22 | rs1028528 | AG | 729 | 340 | 0 | 389 | 0 | 424 | 305 | 58,161866 | 53,360768 |
| Y | rs2534636 | C | 479 | 0 | 479 | 0 | 0 | 196 | 283 | 40,91858 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 205 | 0 | 205 | 0 | 0 | 92 | 113 | 44,878049 | 100 |
| Y | rs9786184 | C | 510 | 1 | 508 | 0 | 1 | 226 | 284 | 44,313725 | 99,607843 |
| Y | rs9786139 | G | 383 | 0 | 0 | 383 | 0 | 209 | 174 | 54,569191 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 601 | 0 | 601 | 0 | 0 | 300 | 301 | 49,916805 | 100 |
| Y | rs17250845 | G | 363 | 0 | 0 | 363 | 0 | 192 | 171 | 52,892562 | 100 |
| Y | L298 | T | 320 | 0 | 1 | 0 | 319 | 102 | 218 | 31,875 | 99,6875 |
| Y | P256 | G | 486 | 0 | 0 | 486 | 0 | 277 | 209 | 56,995885 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | P202 | T | 434 | 0 | 1 | 0 | 433 | 116 | 318 | 26,728111 | 99,769585 |
| Y | rs17306671 | A | 706 | 704 | 0 | 2 | 0 | 405 | 301 | 57,365439 | 99,716714 |
| Y | rs4141886 | A | 230 | 230 | 0 | 0 | 0 | 116 | 114 | 50,434783 | 100 |
| Y | rs2032595 | T | 351 | 0 | 0 | 0 | 351 | 136 | 215 | 38,746439 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 696 | 1 | 0 | 0 | 695 | 309 | 387 | 44,396552 | 99,856322 |
| Y | rs20320 | G | 319 | 0 | 0 | 319 | 0 | 111 | 208 | 34,796238 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 827 | 0 | 2 | 0 | 825 | 420 | 407 | 50,785973 | 99,758162 |
| Y | rs8179021 | C | 365 | 0 | 365 | 0 | 0 | 182 | 183 | 49,863014 | 100 |
| Y | rs2032624 | A | 489 | 487 | 0 | 2 | 0 | 218 | 271 | 44,580777 | 99,591002 |
| Y | rs2032636 | G | 757 | 0 | 0 | 751 | 6 | 345 | 412 | 45,574637 | 99,207398 |
| Y | rs9341278 | G | 232 | 0 | 0 | 232 | 0 | 204 | 28 | 87,931034 | 100 |
| Y | rs2032658 | A | 483 | 483 | 0 | 0 | 0 | 290 | 193 | 60,041408 | 100 |
| Y | rs2319818 | A | 457 | 456 | 1 | 0 | 0 | 226 | 231 | 49,452954 | 99,781182 |
| Y | rs17269816 | C | 442 | 0 | 442 | 0 | 0 | 197 | 245 | 44,570136 | 100 |
| Y | rs17222573 | A | 556 | 554 | 0 | 2 | 0 | 347 | 209 | 62,410072 | 99,640288 |
| Y | M479 | C | 122 | 0 | 122 | 0 | 0 | 57 | 65 | 46,721311 | 100 |
| Y | rs3848982 | C | 307 | 0 | 307 | 0 | 0 | 167 | 140 | 54,397394 | 100 |
| Y | rs3900 | C | 966 | 0 | 962 | 1 | 3 | 512 | 454 | 53,00207 | 99,585921 |
| Y | rs3911 | A | 536 | 536 | 0 | 0 | 0 | 282 | 254 | 52,61194 | 100 |
| Y | rs2032631 | G | 411 | 21 | 0 | 390 | 0 | 198 | 213 | 48,175182 | 94,890511 |
| Y | rs2032673 | T | 625 | 1 | 0 | 0 | 624 | 262 | 363 | 41,92 | 99,84 |
| Y | rs2032652 | T | 618 | 0 | 0 | 0 | 618 | 273 | 345 | 44,174757 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 454 | 0 | 0 | 1 | 453 | 224 | 230 | 49,339207 | 99,779736 |
| Y | rs13447443 | A | 705 | 705 | 0 | 0 | 0 | 272 | 433 | 38,58156 | 100 |
| Y | rs17842518 | G | 312 | 0 | 0 | 312 | 0 | 124 | 188 | 39,74359 | 100 |
| Y | rs2033003 | A | 661 | 660 | 0 | 1 | 0 | 345 | 316 | 52,193646 | 99,848714 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı




**Şekil 15: 1063A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği**

Erkek cinsiyetli 1063A kodlu örneğe ait 124 bölgenin tamamı başarılı bir şekilde analiz edilmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan rs2032631 bölgesinde %5 bandında hatalı Adenin (A) nükleotid okumaları gözlenmiştir. Bu örnekte toplam 96901x okuma gerçekleşmiştir. Bu

okumaların 80493x'ü otozomal SNP bölgelerine aittir. Bu bölgelerde ortalama okuma sayısı ~895x olarak hesaplanmıştır. Y SNP bölgelerinde ise toplam 16408x okuma gerçekleştirilmiştir. Bu SNP bölgelerinde ortalama okuma sayısı ~483x olarak hesaplanmıştır. Otozomal SNP bölgelerinde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 2101x olarak, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 230x olarak gerçekleşmiştir. Y SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 966x olarak, en düşük okuma sayısı ise M479 bölgesinde 122x olarak gerçekleşmiştir.

#### *4.1.1.2 1066A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları*

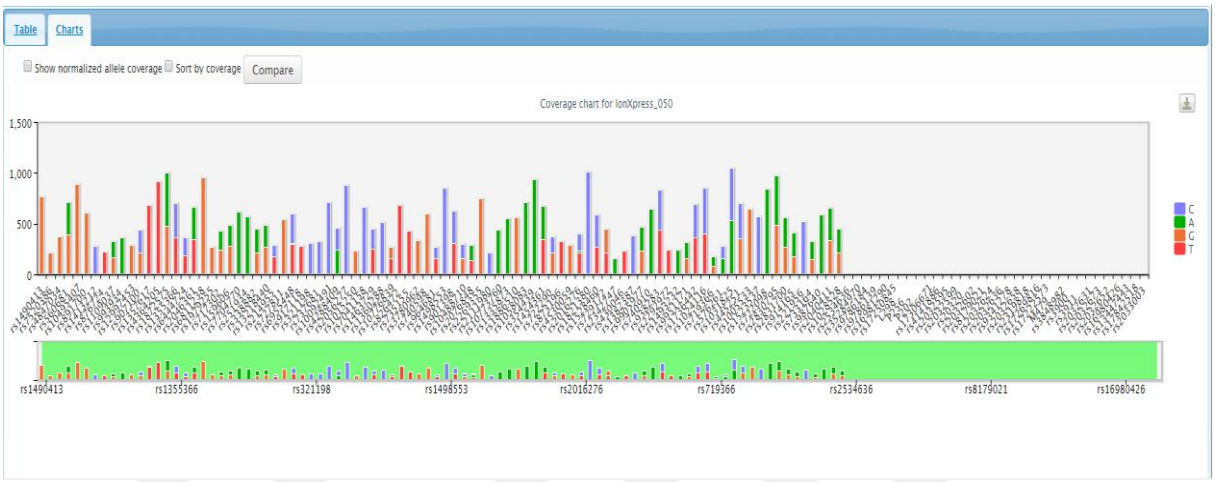
**Tablo IV:** 1066A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | GG | 765 | 1 | 0 | 764 | 0 | 292 | 473 | 38,169935 | 99,869281 |
| 1 | rs7520386 | GG | 211 | 0 | 0 | 211 | 0 | 96 | 115 | 45,49763 | 100 |
| 1 | rs4847034 | GG | 376 | 6 | 0 | 368 | 2 | 151 | 225 | 40,159574 | 97,87234 |
| 1 | rs560681 | AG | 704 | 320 | 0 | 383 | 1 | 318 | 386 | 45,170455 | 54,403409 |
| 1 | rs10495407 | GG | 889 | 0 | 0 | 889 | 0 | 415 | 474 | 46,681665 | 100 |
| 1 | rs891700 | GG | 603 | 0 | 1 | 599 | 3 | 265 | 338 | 43,946932 | 99,33665 |
| 1 | rs1413212 | CC | 277 | 0 | 276 | 0 | 1 | 153 | 124 | 55,234657 | 99,638989 |
| 2 | rs876724 | TT | 226 | 4 | 0 | 0 | 222 | 114 | 112 | 50,442478 | 98,230088 |
| 2 | rs1109037 | AG | 325 | 157 | 0 | 168 | 0 | 150 | 175 | 46,153846 | 51,692308 |
| 2 | rs993934 | AA | 356 | 356 | 0 | 0 | 0 | 198 | 158 | 55,617978 | 100 |
| 2 | rs12997453 | GG | 281 | 0 | 0 | 281 | 0 | 153 | 128 | 54,448399 | 100 |
| 2 | rs907100 | CG | 431 | 1 | 216 | 214 | 0 | 192 | 239 | 44,547564 | 50,116009 |
| 3 | rs1357617 | TT | 684 | 3 | 1 | 0 | 680 | 340 | 344 | 49,707602 | 99,415205 |
| 3 | rs4364205 | TT | 913 | 1 | 0 | 0 | 912 | 583 | 330 | 63,855422 | 99,890471 |
| 3 | rs1872575 | AG | 994 | 520 | 0 | 474 | 0 | 459 | 535 | 46,177062 | 52,313883 |
| 3 | rs1355366 | CT | 699 | 0 | 338 | 0 | 361 | 387 | 312 | 55,364807 | 51,645207 |
| 3 | rs6444724 | CT | 358 | 0 | 171 | 0 | 187 | 156 | 202 | 43,575419 | 52,234637 |
| 4 | rs2046361 | AT | 661 | 320 | 0 | 0 | 341 | 333 | 328 | 50,378215 | 51,588502 |
| 4 | rs6811238 | GG | 953 | 3 | 0 | 950 | 0 | 351 | 602 | 36,83106 | 99,685205 |
| 4 | rs1979255 | GG | 265 | 0 | 0 | 265 | 0 | 135 | 130 | 50,943396 | 100 |
| 5 | rs717302 | AG | 429 | 192 | 0 | 237 | 0 | 259 | 170 | 60,37296 | 55,244755 |
| 5 | rs159606 | AG | 484 | 207 | 0 | 277 | 0 | 231 | 253 | 47,727273 | 57,231405 |
| 5 | rs7704770 | AA | 618 | 615 | 0 | 3 | 0 | 287 | 331 | 46,440129 | 99,514563 |
| 5 | rs251934 | AA | 564 | 564 | 0 | 0 | 0 | 274 | 290 | 48,58156 | 100 |
| 5 | rs338882 | AG | 443 | 234 | 0 | 209 | 0 | 246 | 197 | 55,530474 | 52,82167 |
| 6 | rs13218440 | AG | 487 | 216 | 0 | 271 | 0 | 228 | 259 | 46,817248 | 55,646817 |
| 6 | rs214955 | CT | 289 | 0 | 119 | 0 | 170 | 145 | 144 | 50,17301 | 58,823529 |
| 6 | rs727811 | GG | 538 | 0 | 0 | 538 | 0 | 264 | 274 | 49,070632 | 100 |
| 7 | rs6955448 | CT | 594 | 0 | 294 | 1 | 299 | 268 | 326 | 45,117845 | 50,3367 |
| 7 | rs917118 | TT | 280 | 1 | 0 | 0 | 279 | 145 | 135 | 51,785714 | 99,642857 |
| 7 | rs321198 | CC | 304 | 0 | 304 | 0 | 0 | 158 | 146 | 51,973684 | 100 |
| 7 | rs737681 | CC | 324 | 0 | 321 | 2 | 1 | 188 | 136 | 58,024691 | 99,074074 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 8 | rs10092491 | CC | 708 | 0 | 704 | 0 | 4 | 347 | 361 | 49,011299 | 99,435028 |
| 8 | rs4288409 | AC | 452 | 240 | 212 | 0 | 0 | 195 | 257 | 43,141593 | 53,097345 |
| 8 | rs2056277 | CC | 880 | 0 | 878 | 0 | 2 | 417 | 463 | 47,386364 | 99,772727 |
| 9 | rs1015250 | GG | 231 | 2 | 0 | 229 | 0 | 91 | 140 | 39,393939 | 99,134199 |
| 9 | rs7041158 | CC | 665 | 0 | 665 | 0 | 0 | 333 | 332 | 50,075188 | 100 |
| 9 | rs1463729 | CT | 445 | 0 | 196 | 0 | 249 | 253 | 192 | 56,853933 | 55,955056 |
| 9 | rs1360288 | CC | 512 | 0 | 512 | 0 | 0 | 287 | 225 | 56,054688 | 100 |
| 9 | rs10776839 | GT | 269 | 0 | 0 | 119 | 150 | 142 | 127 | 52,788104 | 55,762082 |
| 10 | rs826472 | TT | 683 | 1 | 1 | 0 | 681 | 345 | 338 | 50,512445 | 99,707174 |
| 10 | rs735155 | TT | 428 | 0 | 1 | 0 | 427 | 205 | 223 | 47,897196 | 99,766355 |
| 10 | rs3780962 | GG | 331 | 0 | 0 | 331 | 0 | 170 | 161 | 51,359517 | 100 |
| 10 | rs740598 | GG | 595 | 1 | 0 | 594 | 0 | 265 | 330 | 44,537815 | 99,831933 |
| 10 | rs964681 | CT | 269 | 0 | 114 | 0 | 155 | 119 | 150 | 44,237918 | 57,620818 |
| 11 | rs1498553 | CC | 848 | 0 | 848 | 0 | 0 | 458 | 390 | 54,009434 | 100 |
| 11 | rs901398 | CT | 624 | 0 | 317 | 0 | 307 | 336 | 288 | 53,846154 | 50,801282 |
| 11 | rs10488710 | CG | 297 | 0 | 139 | 158 | 0 | 123 | 174 | 41,414141 | 53,198653 |
| 11 | rs2076848 | AT | 292 | 151 | 2 | 0 | 139 | 132 | 160 | 45,205479 | 51,712329 |
| 12 | rs2269355 | GG | 751 | 1 | 2 | 748 | 0 | 388 | 363 | 51,664447 | 99,600533 |
| 12 | rs2111980 | CC | 212 | 0 | 212 | 0 | 0 | 116 | 96 | 54,716981 | 100 |
| 12 | rs10773760 | AA | 436 | 436 | 0 | 0 | 0 | 196 | 240 | 44,954128 | 100 |
| 13 | rs1335873 | AA | 547 | 539 | 1 | 4 | 3 | 255 | 292 | 46,617916 | 98,537477 |
| 13 | rs1886510 | GG | 560 | 0 | 1 | 559 | 0 | 287 | 273 | 51,25 | 99,821429 |
| 13 | rs1058083 | AA | 712 | 709 | 1 | 2 | 0 | 320 | 392 | 44,94382 | 99,578652 |
| 13 | rs354439 | AA | 930 | 930 | 0 | 0 | 0 | 370 | 560 | 39,784946 | 100 |
| 14 | rs1454361 | AT | 668 | 322 | 0 | 0 | 346 | 348 | 320 | 52,095808 | 51,796407 |
| 14 | rs722290 | CG | 369 | 0 | 159 | 210 | 0 | 121 | 248 | 32,791328 | 56,910569 |
| 14 | rs873196 | TT | 323 | 0 | 0 | 0 | 323 | 170 | 153 | 52,631579 | 100 |
| 14 | rs4530059 | GG | 287 | 1 | 0 | 286 | 0 | 140 | 147 | 48,780488 | 99,651568 |
| 15 | rs2016276 | CT | 394 | 13 | 169 | 1 | 211 | 189 | 205 | 47,969543 | 53,553299 |
| 15 | rs1821380 | CC | 1007 | 0 | 1007 | 0 | 0 | 538 | 469 | 53,426018 | 100 |
| 15 | rs1528460 | CT | 585 | 0 | 318 | 0 | 267 | 333 | 252 | 56,923077 | 54,358974 |
| 16 | rs729172 | GT | 445 | 0 | 1 | 236 | 208 | 242 | 203 | 54,382022 | 53,033708 |
| 16 | rs2342747 | AA | 153 | 153 | 0 | 0 | 0 | 76 | 77 | 49,673203 | 100 |
| 16 | rs430046 | TT | 229 | 0 | 0 | 0 | 229 | 111 | 118 | 48,471616 | 100 |
| 16 | rs1382387 | CC | 383 | 0 | 383 | 0 | 0 | 196 | 187 | 51,174935 | 100 |
| 17 | rs9905977 | AG | 463 | 236 | 0 | 227 | 0 | 189 | 274 | 40,820734 | 50,971922 |
| 17 | rs740910 | AA | 642 | 642 | 0 | 0 | 0 | 338 | 304 | 52,647975 | 100 |
| 17 | rs938283 | CT | 832 | 0 | 397 | 0 | 435 | 437 | 395 | 52,524038 | 52,283654 |
| 17 | rs2292972 | TT | 240 | 0 | 0 | 0 | 240 | 147 | 93 | 61,25 | 100 |
| 18 | rs1493232 | AA | 239 | 234 | 5 | 0 | 0 | 132 | 107 | 55,230126 | 97,90795 |
| 18 | rs9951171 | AG | 315 | 162 | 0 | 153 | 0 | 159 | 156 | 50,47619 | 51,428571 |
| 18 | rs1736442 | CT | 689 | 0 | 333 | 0 | 356 | 374 | 315 | 54,281567 | 51,669086 |
| 18 | rs1024116 | CT | 851 | 0 | 454 | 0 | 397 | 402 | 449 | 47,238543 | 53,349001 |
| 19 | rs719366 | AG | 173 | 93 | 0 | 80 | 0 | 76 | 97 | 43,930636 | 53,757225 |
| 19 | rs576261 | AC | 277 | 156 | 121 | 0 | 0 | 134 | 143 | 48,375451 | 56,31769 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1045 | 530 | 514 | 1 | 0 | 568 | 477 | 54,354067 | 50,717703 |
| 20 | rs445251 | CG | 700 | 0 | 353 | 347 | 0 | 346 | 354 | 49,428571 | 50,428571 |
| 20 | rs1005533 | GG | 644 | 1 | 0 | 643 | 0 | 386 | 258 | 59,937888 | 99,84472 |
| 20 | rs1523537 | CC | 564 | 0 | 561 | 2 | 1 | 269 | 295 | 47,695035 | 99,468085 |
| 21 | rs722098 | AA | 837 | 837 | 0 | 0 | 0 | 387 | 450 | 46,236559 | 100 |
| 21 | rs2830795 | AG | 968 | 486 | 0 | 482 | 0 | 491 | 477 | 50,72314 | 50,206612 |
| 21 | rs2831700 | AG | 558 | 295 | 0 | 263 | 0 | 267 | 291 | 47,849462 | 52,867384 |
| 21 | rs914165 | AG | 406 | 236 | 0 | 170 | 0 | 190 | 216 | 46,79803 | 58,128079 |
| 21 | rs221956 | CC | 517 | 0 | 516 | 0 | 1 | 299 | 218 | 57,833656 | 99,806576 |
| 22 | rs733164 | AG | 327 | 184 | 0 | 142 | 1 | 169 | 158 | 51,681957 | 56,269113 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 22 | rs987640 | AA | 582 | 579 | 0 | 2 | 1 | 293 | 289 | 50,343643 | 99,484536 |
| 22 | rs2040411 | AG | 653 | 325 | 0 | 327 | 1 | 288 | 365 | 44,104135 | 50,07657 |
| 22 | rs1028528 | AG | 441 | 231 | 0 | 210 | 0 | 229 | 212 | 51,927438 | 52,380952 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı




**Şekil 16: 1066A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği**

Kadın cinsiyetli 1066A kodlu örneğe ait 90 otozomal SNP bölgesinin tamamı başarılı bir şekilde analiz edilmiştir. Bu örnekte toplam 46809x okuma gerçekleşmiştir. Bu bölgelerde ortalama okuma sayısı ~378x olarak hesaplanmıştır. Otozomal SNP bölgelerinde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1045x olarak, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 153x olarak gerçekleşmiştir.

#### *4.1.1.3 1067A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları*

**Tablo V:** 1067A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları

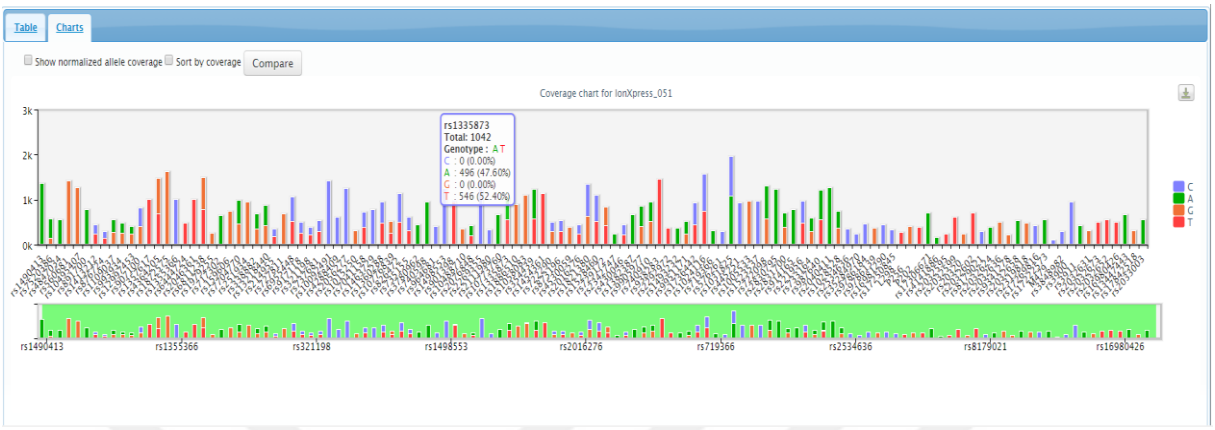
| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AA | 1367 | 1365 | 0 | 2 | 0 | 509 | 858 | 37,234821 | 99,853694 |
| 1 | rs7520386 | AG | 570 | 425 | 0 | 145 | 0 | 230 | 340 | 40,350877 | 74,561404 |
| 1 | rs4847034 | AA | 559 | 559 | 0 | 0 | 0 | 247 | 312 | 44,186047 | 100 |
| 1 | rs560681 | GG | 1407 | 0 | 0 | 1397 | 10 | 632 | 775 | 44,918266 | 99,289268 |
| 1 | rs10495407 | GG | 1274 | 0 | 0 | 1274 | 0 | 533 | 741 | 41,836735 | 100 |
| 1 | rs891700 | AA | 770 | 770 | 0 | 0 | 0 | 343 | 427 | 44,545455 | 100 |
| 1 | rs1413212 | CT | 442 | 0 | 200 | 0 | 242 | 261 | 181 | 59,049774 | 54,751131 |
| 2 | rs876724 | CT | 299 | 0 | 162 | 0 | 137 | 178 | 121 | 59,531773 | 54,180602 |
| 2 | rs1109037 | AG | 559 | 282 | 0 | 277 | 0 | 242 | 317 | 43,291592 | 50,447227 |
| 2 | rs993934 | AG | 482 | 225 | 0 | 257 | 0 | 295 | 187 | 61,20332 | 53,319502 |
| 2 | rs12997453 | AG | 411 | 183 | 0 | 228 | 0 | 203 | 208 | 49,391727 | 55,474453 |
| 2 | rs907100 | CG | 820 | 1 | 424 | 395 | 0 | 413 | 407 | 50,365854 | 51,707317 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1001 | 1 | 5 | 0 | 995 | 570 | 431 | 56,943057 | 99,400599 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 3 | rs4364205 | GT | 1469 | 2 | 0 | 790 | 677 | 985 | 484 | 67,052417 | 53,77808 |
| 3 | rs1872575 | GG | 1616 | 0 | 0 | 1616 | 0 | 772 | 844 | 47,772277 | 100 |
| 3 | rs1355366 | CC | 1004 | 4 | 997 | 1 | 2 | 562 | 442 | 55,976096 | 99,302789 |
| 3 | rs6444724 | TT | 480 | 0 | 1 | 1 | 478 | 250 | 230 | 52,083333 | 99,583333 |
| 4 | rs2046361 | TT | 1002 | 0 | 1 | 0 | 1001 | 478 | 524 | 47,704591 | 99,9002 |
| 4 | rs6811238 | GT | 1496 | 0 | 1 | 709 | 786 | 568 | 928 | 37,967914 | 52,540107 |
| 4 | rs1979255 | GG | 258 | 0 | 1 | 257 | 0 | 144 | 114 | 55,813953 | 99,612403 |
| 5 | rs717302 | AA | 653 | 651 | 0 | 2 | 0 | 342 | 311 | 52,37366 | 99,693721 |
| 5 | rs159606 | GG | 748 | 2 | 1 | 744 | 1 | 322 | 426 | 43,048128 | 99,465241 |
| 5 | rs7704770 | AG | 988 | 527 | 0 | 461 | 0 | 492 | 496 | 49,797571 | 53,340081 |
| 5 | rs251934 | GG | 940 | 2 | 0 | 938 | 0 | 471 | 469 | 50,106383 | 99,787234 |
| 5 | rs338882 | AG | 682 | 336 | 0 | 346 | 0 | 369 | 313 | 54,105572 | 50,733138 |
| 6 | rs13218440 | AG | 873 | 449 | 0 | 424 | 0 | 413 | 460 | 47,308133 | 51,431844 |
| 6 | rs214955 | CT | 350 | 1 | 175 | 0 | 174 | 211 | 139 | 60,285714 | 50 |
| 6 | rs727811 | GG | 689 | 0 | 0 | 689 | 0 | 386 | 303 | 56,023222 | 100 |
| 7 | rs6955448 | CT | 1063 | 0 | 540 | 3 | 520 | 516 | 547 | 48,541863 | 50,799624 |
| 7 | rs917118 | CT | 503 | 0 | 258 | 1 | 244 | 256 | 247 | 50,894632 | 51,292247 |
| 7 | rs321198 | CT | 392 | 0 | 180 | 0 | 212 | 213 | 179 | 54,336735 | 54,081633 |
| 7 | rs737681 | CT | 541 | 0 | 245 | 3 | 293 | 323 | 218 | 59,704251 | 54,158965 |
| 8 | rs10092491 | CC | 1420 | 0 | 1412 | 0 | 8 | 615 | 805 | 43,309859 | 99,43662 |
| 8 | rs4288409 | CC | 608 | 0 | 607 | 0 | 1 | 275 | 333 | 45,230263 | 99,835526 |
| 8 | rs2056277 | CC | 1247 | 0 | 1246 | 1 | 0 | 561 | 686 | 44,987971 | 99,919808 |
| 9 | rs1015250 | GG | 314 | 0 | 0 | 314 | 0 | 121 | 193 | 38,535032 | 100 |
| 9 | rs7041158 | CT | 730 | 0 | 354 | 0 | 376 | 360 | 370 | 49,315068 | 51,506849 |
| 9 | rs1463729 | CC | 778 | 0 | 777 | 0 | 1 | 515 | 263 | 66,195373 | 99,871465 |
| 9 | rs1360288 | CT | 947 | 2 | 472 | 2 | 471 | 426 | 521 | 44,984161 | 49,841605 |
| 9 | rs10776839 | GT | 513 | 0 | 0 | 254 | 259 | 272 | 241 | 53,021442 | 50,487329 |
| 10 | rs826472 | CT | 1127 | 1 | 625 | 0 | 501 | 534 | 593 | 47,382431 | 55,456965 |
| 10 | rs735155 | CT | 615 | 1 | 301 | 0 | 313 | 307 | 308 | 49,918699 | 50,894309 |
| 10 | rs3780962 | AA | 443 | 442 | 0 | 1 | 0 | 215 | 228 | 48,532731 | 99,774266 |
| 10 | rs740598 | AA | 952 | 947 | 3 | 2 | 0 | 410 | 542 | 43,067227 | 99,47479 |
| 10 | rs964681 | CC | 393 | 0 | 391 | 2 | 0 | 176 | 217 | 44,783715 | 99,491094 |
| 11 | rs1498553 | CC | 1241 | 0 | 1241 | 0 | 0 | 704 | 537 | 56,728445 | 100 |
| 11 | rs901398 | TT | 976 | 0 | 22 | 1 | 953 | 555 | 421 | 56,864754 | 97,643443 |
| 11 | rs10488710 | GG | 349 | 0 | 1 | 348 | 0 | 132 | 217 | 37,82235 | 99,713467 |
| 11 | rs2076848 | AT | 421 | 219 | 3 | 0 | 199 | 213 | 208 | 50,593824 | 52,019002 |
| 12 | rs2269355 | CC | 1412 | 0 | 1412 | 0 | 0 | 617 | 795 | 43,696884 | 100 |
| 12 | rs2111980 | CC | 331 | 0 | 331 | 0 | 0 | 184 | 147 | 55,589124 | 100 |
| 12 | rs10773760 | AA | 663 | 662 | 0 | 1 | 0 | 293 | 370 | 44,193062 | 99,84917 |
| 13 | rs1335873 | AT | 1042 | 496 | 0 | 0 | 546 | 506 | 536 | 48,560461 | 52,399232 |
| 13 | rs1886510 | GG | 899 | 1 | 0 | 898 | 0 | 480 | 419 | 53,392659 | 99,888765 |
| 13 | rs1058083 | GG | 1096 | 5 | 0 | 1091 | 0 | 545 | 551 | 49,726277 | 99,543796 |
| 13 | rs354439 | AT | 1221 | 653 | 0 | 0 | 568 | 509 | 712 | 41,687142 | 53,480753 |
| 14 | rs1454361 | TT | 1143 | 1 | 0 | 0 | 1142 | 602 | 541 | 52,668416 | 99,912511 |
| 14 | rs722290 | CG | 494 | 1 | 210 | 283 | 0 | 166 | 328 | 33,603239 | 57,287449 |
| 14 | rs873196 | CT | 540 | 0 | 250 | 0 | 290 | 287 | 253 | 53,148148 | 53,703704 |
| 14 | rs4530059 | GG | 385 | 0 | 0 | 385 | 0 | 211 | 174 | 54,805195 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 444 | 1 | 213 | 0 | 230 | 153 | 291 | 34,459459 | 51,801802 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1331 | 4 | 703 | 622 | 2 | 628 | 703 | 47,182569 | 52,817431 |
| 15 | rs1528460 | CT | 1104 | 0 | 596 | 0 | 508 | 666 | 438 | 60,326087 | 53,985507 |
| 16 | rs729172 | GT | 825 | 0 | 0 | 405 | 420 | 437 | 388 | 52,969697 | 50,909091 |
| 16 | rs2342747 | AA | 240 | 240 | 0 | 0 | 0 | 128 | 112 | 53,333333 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 447 | 0 | 223 | 0 | 224 | 245 | 202 | 54,809843 | 50,111857 |
| 16 | rs1382387 | AA | 661 | 655 | 1 | 1 | 4 | 353 | 308 | 53,403933 | 99,092284 |
| 17 | rs9905977 | AG | 849 | 452 | 0 | 397 | 0 | 365 | 484 | 42,991755 | 53,239105 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 17 | rs740910 | AG | 955 | 438 | 0 | 509 | 8 | 428 | 527 | 44,816754 | 53,298429 |
| 17 | rs938283 | TT | 1448 | 0 | 2 | 1 | 1445 | 738 | 710 | 50,966851 | 99,792818 |
| 17 | rs2292972 | TT | 374 | 0 | 1 | 0 | 373 | 201 | 173 | 53,743316 | 99,73262 |
| 18 | rs1493232 | AA | 371 | 365 | 5 | 1 | 0 | 206 | 165 | 55,525606 | 98,382749 |
| 18 | rs9951171 | AG | 523 | 297 | 0 | 225 | 1 | 251 | 272 | 47,992352 | 56,787763 |
| 18 | rs1736442 | CT | 929 | 3 | 483 | 1 | 442 | 497 | 432 | 53,498385 | 51,991389 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1563 | 1 | 826 | 0 | 736 | 763 | 800 | 48,816379 | 52,847089 |
| 19 | rs719366 | AA | 303 | 301 | 0 | 2 | 0 | 158 | 145 | 52,145215 | 99,339934 |
| 19 | rs576261 | CC | 286 | 4 | 281 | 0 | 1 | 112 | 174 | 39,160839 | 98,251748 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1965 | 1073 | 891 | 1 | 0 | 908 | 1057 | 46,208651 | 54,605598 |
| 20 | rs445251 | CC | 931 | 0 | 921 | 10 | 0 | 496 | 435 | 53,276047 | 98,925886 |
| 20 | rs1005533 | GG | 967 | 1 | 0 | 966 | 0 | 582 | 385 | 60,186143 | 99,896587 |
| 20 | rs1523537 | CC | 972 | 0 | 970 | 1 | 1 | 463 | 509 | 47,633745 | 99,794239 |
| 21 | rs722098 | AG | 1309 | 730 | 0 | 579 | 0 | 578 | 731 | 44,155844 | 55,767762 |
| 21 | rs2830795 | AA | 1227 | 1224 | 0 | 2 | 1 | 614 | 613 | 50,04075 | 99,755501 |
| 21 | rs2831700 | AG | 704 | 326 | 0 | 378 | 0 | 339 | 365 | 48,153409 | 53,693182 |
| 21 | rs914165 | AA | 784 | 780 | 1 | 3 | 0 | 429 | 355 | 54,719388 | 99,489796 |
| 21 | rs221956 | CT | 968 | 0 | 486 | 0 | 482 | 521 | 447 | 53,822314 | 50,206612 |
| 22 | rs733164 | AG | 596 | 302 | 0 | 294 | 0 | 294 | 302 | 49,328859 | 50,671141 |
| 22 | rs987640 | AT | 1210 | 664 | 0 | 3 | 543 | 595 | 615 | 49,173554 | 54,876033 |
| 22 | rs2040411 | AA | 1257 | 1254 | 1 | 2 | 0 | 517 | 740 | 41,129674 | 99,761337 |
| 22 | rs1028528 | AG | 749 | 389 | 0 | 360 | 0 | 377 | 372 | 50,333778 | 51,935915 |
| Y | rs2534636 | C | 347 | 0 | 346 | 0 | 1 | 167 | 180 | 48,126801 | 99,711816 |
| Y | rs35284970 | C | 226 | 0 | 226 | 0 | 0 | 120 | 106 | 53,097345 | 100 |
| Y | rs9786184 | C | 462 | 1 | 461 | 0 | 0 | 244 | 218 | 52,813853 | 99,78355 |
| Y | rs9786139 | G | 368 | 0 | 0 | 368 | 0 | 213 | 155 | 57,880435 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 440 | 0 | 440 | 0 | 0 | 234 | 206 | 53,181818 | 100 |
| Y | rs17250845 | C | 321 | 0 | 319 | 2 | 0 | 166 | 155 | 51,713396 | 99,376947 |
| Y | L298 | T | 280 | 1 | 0 | 0 | 279 | 94 | 186 | 33,571429 | 99,642857 |
| Y | P256 | G | 401 | 0 | 0 | 401 | 0 | 214 | 187 | 53,366584 | 100 |
| Y | P202 | T | 390 | 0 | 0 | 0 | 390 | 189 | 201 | 48,461538 | 100 |
| Y | rs17306671 | A | 694 | 690 | 0 | 4 | 0 | 339 | 355 | 48,847262 | 99,423631 |
| Y | rs4141886 | A | 151 | 150 | 0 | 1 | 0 | 54 | 97 | 35,761589 | 99,337748 |
| Y | rs2032595 | T | 240 | 0 | 0 | 0 | 240 | 111 | 129 | 46,25 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 616 | 0 | 0 | 0 | 616 | 278 | 338 | 45,12987 | 100 |
| Y | rs20320 | G | 225 | 0 | 0 | 225 | 0 | 93 | 132 | 41,333333 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 696 | 1 | 1 | 0 | 694 | 377 | 319 | 54,166667 | 99,712644 |
| Y | rs8179021 | C | 293 | 0 | 293 | 0 | 0 | 152 | 141 | 51,877133 | 100 |
| Y | rs2032624 | A | 387 | 384 | 0 | 3 | 0 | 189 | 198 | 48,837209 | 99,224806 |
| Y | rs2032636 | G | 504 | 0 | 0 | 495 | 9 | 201 | 303 | 39,880952 | 98,214286 |
| Y | rs9341278 | G | 213 | 0 | 0 | 213 | 0 | 183 | 30 | 85,915493 | 100 |
| Y | rs2032658 | A | 529 | 529 | 0 | 0 | 0 | 302 | 227 | 57,088847 | 100 |
| Y | rs2319818 | G | 479 | 0 | 1 | 478 | 0 | 238 | 241 | 49,686848 | 99,791232 |
| Y | rs17269816 | C | 430 | 0 | 429 | 0 | 1 | 210 | 220 | 48,837209 | 99,767442 |
| Y | rs17222573 | A | 545 | 544 | 1 | 0 | 0 | 328 | 217 | 60,183486 | 99,816514 |
| Y | M479 | C | 99 | 0 | 99 | 0 | 0 | 40 | 59 | 40,40404 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 294 | 0 | 293 | 0 | 1 | 146 | 148 | 49,659864 | 99,659864 |
| Y | rs3900 | C | 952 | 0 | 951 | 0 | 1 | 467 | 485 | 49,054622 | 99,894958 |
| Y | rs3911 | A | 425 | 425 | 0 | 0 | 0 | 234 | 191 | 55,058824 | 100 |
| Y | rs2032631 | G | 323 | 11 | 0 | 311 | 1 | 198 | 125 | 61,30031 | 96,28483 |
| Y | rs2032673 | T | 491 | 0 | 1 | 0 | 490 | 212 | 279 | 43,177189 | 99,796334 |
| Y | rs2032652 | T | 560 | 0 | 1 | 0 | 559 | 222 | 338 | 39,642857 | 99,821429 |
| Y | rs16980426 | T | 504 | 0 | 0 | 0 | 504 | 252 | 252 | 50 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 661 | 660 | 0 | 1 | 0 | 303 | 358 | 45,839637 | 99,848714 |
| Y | rs17842518 | G | 301 | 0 | 0 | 301 | 0 | 118 | 183 | 39,202658 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs2033003 | A | 548 | 543 | 2 | 2 | 1 | 315 | 233 | 57,481752 | 99,087591 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı




**Şekil 17: 1067A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği**

Erkek cinsiyetli 1067A kodlu örneğe ait 124 bölgenin tamamı başarılı bir şekilde analiz edilmiştir. Bu örnekte toplam 88695x okuma gerçekleşmiştir. Bu okumaların 74300x'ü otozomal SNP bölgelerine aittir. Bu bölgelerde ortalama okuma sayısı ~826x olarak hesaplanmıştır. Y SNP bölgelerinde ise toplam 14395x okuma gerçekleştirilmiştir. Bu SNP bölgelerinde ortalama okuma sayısı ~424x olarak hesaplanmıştır. Otozomal SNP bölgelerinde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1965x olarak, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 240x olarak gerçekleşmiştir. Y SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 952x olarak, en düşük okuma sayısı ise M479 bölgesinde 99x olarak gerçekleşmiştir.

#### *4.1.1.4 1070A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları*

**Tablo VI:** 1070A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları

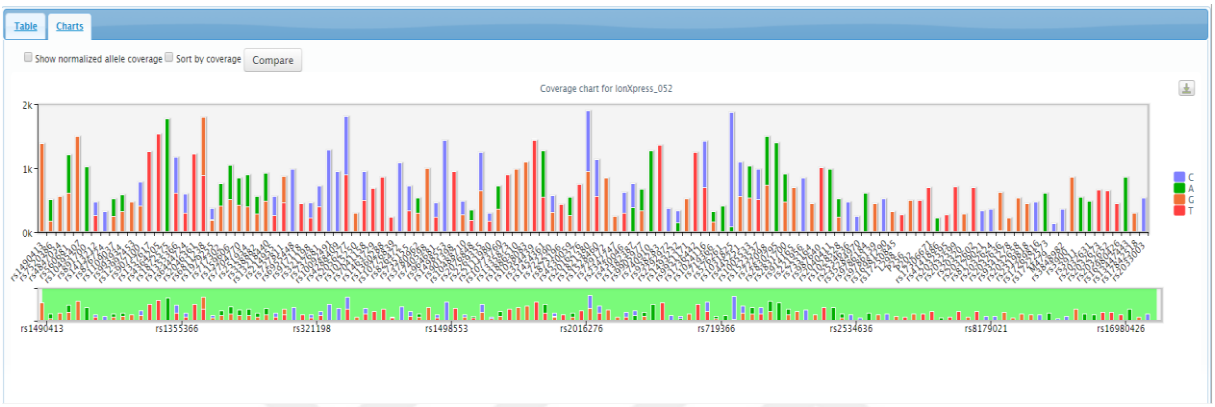
| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | GG | 1382 | 4 | 0 | 1378 | 0 | 554 | 828 | 40,086831 | 99,710564 |
| 1 | rs7520386 | AG | 509 | 346 | 0 | 163 | 0 | 214 | 295 | 42,043222 | 67,976424 |
| 1 | rs4847034 | GG | 570 | 9 | 0 | 560 | 1 | 224 | 346 | 39,298246 | 98,245614 |
| 1 | rs560681 | AG | 1211 | 600 | 0 | 610 | 1 | 502 | 709 | 41,453344 | 50,371594 |
| 1 | rs10495407 | GG | 1500 | 5 | 0 | 1495 | 0 | 634 | 866 | 42,266667 | 99,666667 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs891700 | AA | 1014 | 1011 | 1 | 2 | 0 | 477 | 537 | 47,04142 | 99,704142 |
| 1 | rs1413212 | CT | 470 | 0 | 217 | 0 | 253 | 269 | 201 | 57,234043 | 53,829787 |
| 2 | rs876724 | CC | 322 | 0 | 322 | 0 | 0 | 182 | 140 | 56,521739 | 100 |
| 2 | rs1109037 | AG | 522 | 274 | 0 | 248 | 0 | 245 | 277 | 46,934866 | 52,490421 |
| 2 | rs993934 | AG | 583 | 261 | 0 | 321 | 1 | 311 | 272 | 53,344768 | 55,060034 |
| 2 | rs12997453 | GG | 474 | 0 | 0 | 474 | 0 | 253 | 221 | 53,375527 | 100 |
| 2 | rs907100 | CG | 782 | 0 | 371 | 411 | 0 | 405 | 377 | 51,790281 | 52,557545 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1267 | 6 | 8 | 0 | 1253 | 674 | 593 | 53,196527 | 98,895028 |
| 3 | rs4364205 | TT | 1542 | 1 | 0 | 7 | 1534 | 995 | 547 | 64,526589 | 99,481193 |
| 3 | rs1872575 | AA | 1765 | 1764 | 0 | 1 | 0 | 826 | 939 | 46,798867 | 99,943343 |
| 3 | rs1355366 | CT | 1173 | 0 | 572 | 0 | 601 | 645 | 528 | 54,987212 | 51,236147 |
| 3 | rs6444724 | CT | 587 | 0 | 291 | 0 | 296 | 236 | 351 | 40,204429 | 50,425894 |
| 4 | rs2046361 | TT | 1226 | 0 | 2 | 0 | 1224 | 574 | 652 | 46,818923 | 99,836868 |
| 4 | rs6811238 | GT | 1792 | 1 | 1 | 910 | 880 | 824 | 968 | 45,982143 | 50,78125 |
| 4 | rs1979255 | CG | 369 | 1 | 182 | 186 | 0 | 189 | 180 | 51,219512 | 50,406504 |
| 5 | rs717302 | AG | 757 | 357 | 0 | 400 | 0 | 434 | 323 | 57,331572 | 52,840159 |
| 5 | rs159606 | AG | 1045 | 537 | 0 | 508 | 0 | 480 | 565 | 45,933014 | 51,38756 |
| 5 | rs7704770 | AG | 840 | 428 | 0 | 410 | 2 | 421 | 419 | 50,119048 | 50,952381 |
| 5 | rs251934 | AG | 888 | 494 | 0 | 394 | 0 | 441 | 447 | 49,662162 | 55,630631 |
| 5 | rs338882 | AG | 555 | 270 | 1 | 284 | 0 | 299 | 256 | 53,873874 | 51,171171 |
| 6 | rs13218440 | AG | 917 | 442 | 0 | 475 | 0 | 503 | 414 | 54,852781 | 51,799346 |
| 6 | rs214955 | CT | 553 | 0 | 299 | 0 | 254 | 305 | 248 | 55,153707 | 54,068716 |
| 6 | rs727811 | GT | 871 | 0 | 0 | 419 | 452 | 496 | 375 | 56,946039 | 51,894374 |
| 7 | rs6955448 | CC | 985 | 0 | 984 | 0 | 1 | 476 | 509 | 48,324873 | 99,898477 |
| 7 | rs917118 | TT | 453 | 0 | 8 | 0 | 445 | 238 | 215 | 52,538631 | 98,233996 |
| 7 | rs321198 | CT | 460 | 0 | 243 | 0 | 217 | 243 | 217 | 52,826087 | 52,826087 |
| 7 | rs737681 | CT | 722 | 0 | 332 | 0 | 390 | 374 | 348 | 51,800554 | 54,01662 |
| 8 | rs10092491 | CC | 1276 | 0 | 1266 | 0 | 10 | 660 | 616 | 51,724138 | 99,216301 |
| 8 | rs4288409 | CC | 940 | 1 | 939 | 0 | 0 | 462 | 478 | 49,148936 | 99,893617 |
| 8 | rs2056277 | CT | 1811 | 0 | 916 | 2 | 893 | 905 | 906 | 49,972391 | 50,57979 |
| 9 | rs1015250 | GG | 299 | 0 | 0 | 299 | 0 | 130 | 169 | 43,478261 | 100 |
| 9 | rs7041158 | CT | 942 | 0 | 443 | 0 | 499 | 434 | 508 | 46,072187 | 52,972399 |
| 9 | rs1463729 | TT | 703 | 0 | 6 | 12 | 685 | 410 | 293 | 58,321479 | 97,439545 |
| 9 | rs1360288 | TT | 860 | 0 | 4 | 2 | 854 | 447 | 413 | 51,976744 | 99,302326 |
| 9 | rs10776839 | GT | 243 | 0 | 1 | 6 | 236 | 118 | 125 | 48,559671 | 97,119342 |
| 10 | rs826472 | CC | 1082 | 0 | 1081 | 0 | 1 | 481 | 601 | 44,454713 | 99,907579 |
| 10 | rs735155 | CT | 719 | 0 | 389 | 0 | 330 | 405 | 314 | 56,328234 | 54,102921 |
| 10 | rs3780962 | AG | 529 | 238 | 0 | 291 | 0 | 257 | 272 | 48,582231 | 55,009452 |
| 10 | rs740598 | GG | 993 | 2 | 0 | 991 | 0 | 440 | 553 | 44,310171 | 99,79859 |
| 10 | rs964681 | CT | 455 | 0 | 223 | 5 | 227 | 167 | 288 | 36,703297 | 49,89011 |
| 11 | rs1498553 | CC | 1434 | 0 | 1431 | 0 | 3 | 778 | 656 | 54,253835 | 99,790795 |
| 11 | rs901398 | TT | 951 | 0 | 11 | 0 | 940 | 488 | 463 | 51,314406 | 98,843323 |
| 11 | rs10488710 | CG | 483 | 0 | 212 | 270 | 1 | 221 | 262 | 45,755694 | 55,900621 |
| 11 | rs2076848 | AT | 349 | 165 | 1 | 0 | 183 | 166 | 183 | 47,56447 | 52,43553 |
| 12 | rs2269355 | CG | 1248 | 0 | 603 | 645 | 0 | 617 | 631 | 49,439103 | 51,682692 |
| 12 | rs2111980 | CT | 294 | 0 | 126 | 1 | 167 | 177 | 117 | 60,204082 | 56,802721 |
| 12 | rs10773760 | AG | 717 | 367 | 0 | 350 | 0 | 320 | 397 | 44,630404 | 51,185495 |
| 13 | rs1335873 | TT | 897 | 5 | 0 | 0 | 892 | 495 | 402 | 55,183946 | 99,442586 |
| 13 | rs1886510 | GG | 984 | 0 | 0 | 984 | 0 | 478 | 506 | 48,577236 | 100 |
| 13 | rs1058083 | GG | 1101 | 3 | 0 | 1098 | 0 | 555 | 546 | 50,408719 | 99,72752 |
| 13 | rs354439 | TT | 1451 | 14 | 5 | 2 | 1430 | 590 | 861 | 40,661613 | 98,552722 |
| 14 | rs1454361 | AT | 1266 | 716 | 1 | 0 | 549 | 622 | 644 | 49,131122 | 56,556082 |
| 14 | rs722290 | CG | 570 | 1 | 268 | 301 | 0 | 250 | 320 | 43,859649 | 52,807018 |
| 14 | rs873196 | TT | 432 | 0 | 0 | 0 | 432 | 229 | 203 | 53,009259 | 100 |
| 14 | rs4530059 | AG | 549 | 296 | 1 | 252 | 0 | 313 | 236 | 57,01275 | 53,916211 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 15 | rs2016276 | TT | 744 | 0 | 2 | 0 | 742 | 320 | 424 | 43,010753 | 99,731183 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1894 | 1 | 952 | 941 | 0 | 915 | 979 | 48,310454 | 50,263992 |
| 15 | rs1528460 | CT | 1126 | 0 | 572 | 0 | 554 | 638 | 488 | 56,660746 | 50,79929 |
| 16 | rs729172 | GG | 850 | 1 | 0 | 847 | 2 | 436 | 414 | 51,294118 | 99,647059 |
| 16 | rs2342747 | GG | 245 | 0 | 0 | 245 | 0 | 122 | 123 | 49,795918 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 622 | 0 | 324 | 0 | 298 | 256 | 366 | 41,157556 | 52,090032 |
| 16 | rs1382387 | AC | 753 | 383 | 370 | 0 | 0 | 410 | 343 | 54,448871 | 50,863214 |
| 17 | rs9905977 | AG | 666 | 341 | 0 | 325 | 0 | 277 | 389 | 41,591592 | 51,201201 |
| 17 | rs740910 | AA | 1263 | 1263 | 0 | 0 | 0 | 602 | 661 | 47,664291 | 100 |
| 17 | rs938283 | TT | 1358 | 0 | 1 | 0 | 1357 | 694 | 664 | 51,104566 | 99,926362 |
| 17 | rs2292972 | CC | 373 | 0 | 370 | 0 | 3 | 228 | 145 | 61,126005 | 99,19571 |
| 18 | rs1493232 | AC | 328 | 148 | 180 | 0 | 0 | 172 | 156 | 52,439024 | 54,878049 |
| 18 | rs9951171 | GG | 519 | 2 | 0 | 516 | 1 | 258 | 261 | 49,710983 | 99,421965 |
| 18 | rs1736442 | TT | 1248 | 0 | 10 | 0 | 1238 | 665 | 583 | 53,285256 | 99,198718 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1418 | 3 | 722 | 0 | 693 | 768 | 650 | 54,16079 | 50,916784 |
| 19 | rs719366 | AG | 312 | 152 | 0 | 160 | 0 | 143 | 169 | 45,833333 | 51,282051 |
| 19 | rs576261 | AA | 406 | 405 | 0 | 1 | 0 | 195 | 211 | 48,029557 | 99,753695 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1871 | 83 | 1788 | 0 | 0 | 936 | 935 | 50,026724 | 95,56387 |
| 20 | rs445251 | CG | 1096 | 1 | 535 | 560 | 0 | 536 | 560 | 48,905109 | 51,094891 |
| 20 | rs1005533 | AG | 1028 | 495 | 0 | 533 | 0 | 605 | 423 | 58,85214 | 51,848249 |
| 20 | rs1523537 | CT | 985 | 2 | 475 | 0 | 508 | 515 | 470 | 52,284264 | 51,573604 |
| 21 | rs722098 | AG | 1493 | 768 | 0 | 724 | 1 | 698 | 795 | 46,751507 | 51,440054 |
| 21 | rs2830795 | AA | 1399 | 1393 | 0 | 6 | 0 | 645 | 754 | 46,10436 | 99,571122 |
| 21 | rs2831700 | AG | 901 | 427 | 0 | 473 | 1 | 460 | 441 | 51,054384 | 52,497225 |
| 21 | rs914165 | GG | 697 | 0 | 0 | 697 | 0 | 345 | 352 | 49,497848 | 100 |
| 21 | rs221956 | CC | 841 | 0 | 833 | 0 | 8 | 474 | 367 | 56,361474 | 99,048751 |
| 22 | rs733164 | GG | 443 | 3 | 0 | 440 | 0 | 247 | 196 | 55,756208 | 99,322799 |
| 22 | rs987640 | TT | 1001 | 0 | 1 | 0 | 1000 | 485 | 516 | 48,451548 | 99,9001 |
| 22 | rs2040411 | AA | 977 | 974 | 1 | 1 | 1 | 484 | 493 | 49,539406 | 99,692938 |
| 22 | rs1028528 | AG | 512 | 287 | 0 | 225 | 0 | 195 | 317 | 38,085938 | 56,054688 |
| Y | rs2534636 | C | 464 | 0 | 464 | 0 | 0 | 204 | 260 | 43,965517 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 238 | 0 | 238 | 0 | 0 | 98 | 140 | 41,176471 | 100 |
| Y | rs9786184 | A | 603 | 602 | 1 | 0 | 0 | 284 | 319 | 47,097844 | 99,834163 |
| Y | rs9786139 | G | 437 | 0 | 0 | 437 | 0 | 201 | 236 | 45,995423 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 524 | 0 | 524 | 0 | 0 | 234 | 290 | 44,656489 | 100 |
| Y | rs17250845 | G | 326 | 3 | 1 | 322 | 0 | 162 | 164 | 49,693252 | 98,773006 |
| Y | L298 | T | 270 | 0 | 0 | 0 | 270 | 105 | 165 | 38,888889 | 100 |
| Y | P256 | G | 492 | 0 | 0 | 492 | 0 | 237 | 255 | 48,170732 | 100 |
| Y | P202 | T | 498 | 0 | 1 | 0 | 497 | 241 | 257 | 48,393574 | 99,799197 |
| Y | rs17306671 | T | 702 | 4 | 1 | 0 | 697 | 349 | 353 | 49,7151 | 99,287749 |
| Y | rs4141886 | A | 213 | 212 | 0 | 1 | 0 | 97 | 116 | 45,539906 | 99,530516 |
| Y | rs2032595 | T | 268 | 0 | 0 | 0 | 268 | 116 | 152 | 43,283582 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 708 | 0 | 1 | 0 | 707 | 336 | 372 | 47,457627 | 99,858757 |
| Y | rs20320 | G | 284 | 0 | 0 | 284 | 0 | 124 | 160 | 43,661972 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 690 | 0 | 0 | 0 | 690 | 332 | 358 | 48,115942 | 100 |
| Y | rs8179021 | C | 327 | 0 | 327 | 0 | 0 | 179 | 148 | 54,740061 | 100 |
| Y | rs2032624 | C | 353 | 0 | 353 | 0 | 0 | 162 | 191 | 45,892351 | 100 |
| Y | rs2032636 | G | 614 | 0 | 0 | 599 | 15 | 282 | 332 | 45,928339 | 97,557003 |
| Y | rs9341278 | G | 219 | 0 | 0 | 219 | 0 | 196 | 23 | 89,497717 | 100 |
| Y | rs2032658 | G | 531 | 1 | 0 | 530 | 0 | 314 | 217 | 59,13371 | 99,811676 |
| Y | rs2319818 | G | 437 | 0 | 0 | 437 | 0 | 206 | 231 | 47,139588 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 466 | 0 | 466 | 0 | 0 | 220 | 246 | 47,2103 | 100 |
| Y | rs17222573 | A | 605 | 605 | 0 | 0 | 0 | 320 | 285 | 52,892562 | 100 |
| Y | M479 | C | 135 | 0 | 134 | 0 | 1 | 68 | 67 | 50,37037 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 355 | 0 | 355 | 0 | 0 | 182 | 173 | 51,267606 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs3900 | G | 866 | 1 | 4 | 860 | 1 | 460 | 406 | 53,117783 | 99,307159 |
| Y | rs3911 | A | 544 | 544 | 0 | 0 | 0 | 309 | 235 | 56,801471 | 100 |
| Y | rs2032631 | A | 476 | 474 | 0 | 2 | 0 | 292 | 184 | 61,344538 | 99,579832 |
| Y | rs2032673 | T | 653 | 0 | 0 | 1 | 652 | 309 | 344 | 47,320061 | 99,846861 |
| Y | rs2032652 | T | 639 | 0 | 0 | 0 | 639 | 287 | 352 | 44,913928 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 439 | 0 | 0 | 0 | 439 | 216 | 223 | 49,202733 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 852 | 852 | 0 | 0 | 0 | 394 | 458 | 46,244131 | 100 |
| Y | rs17842518 | G | 296 | 0 | 0 | 296 | 0 | 131 | 165 | 44,256757 | 100 |
| Y | rs2033003 | C | 536 | 1 | 535 | 0 | 0 | 297 | 239 | 55,410448 | 99,813433 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı




**Şekil 18: 1070A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği**

Erkek cinsiyetli 1070A kodlu örneğe ait 124 bölgenin tamamı başarılı bir şekilde analiz edilmiştir. Bu örnekte toplam 95113x okuma gerçekleşmiştir. Bu okumaların 79053x'ü otozomal SNP bölgelerine aittir. Bu bölgelerde ortalama okuma sayısı ~879x olarak hesaplanmıştır. Y SNP bölgelerinde ise toplam 16060x okuma gerçekleştirilmiştir. Bu SNP bölgelerinde ortalama okuma sayısı ~473x olarak hesaplanmıştır. Otozomal SNP bölgelerinde en yüksek okuma sayısı rs1821380 bölgesinde 1894x olarak, en düşük okuma sayısı rs10776839 bölgesinde 243x olarak gerçekleşmiştir. Y SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 866x olarak, en düşük okuma sayısı ise M479 bölgesinde 135x olarak gerçekleşmiştir.

#### *4.1.1.5 1074A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları*

**Tablo VII:** 1074A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları

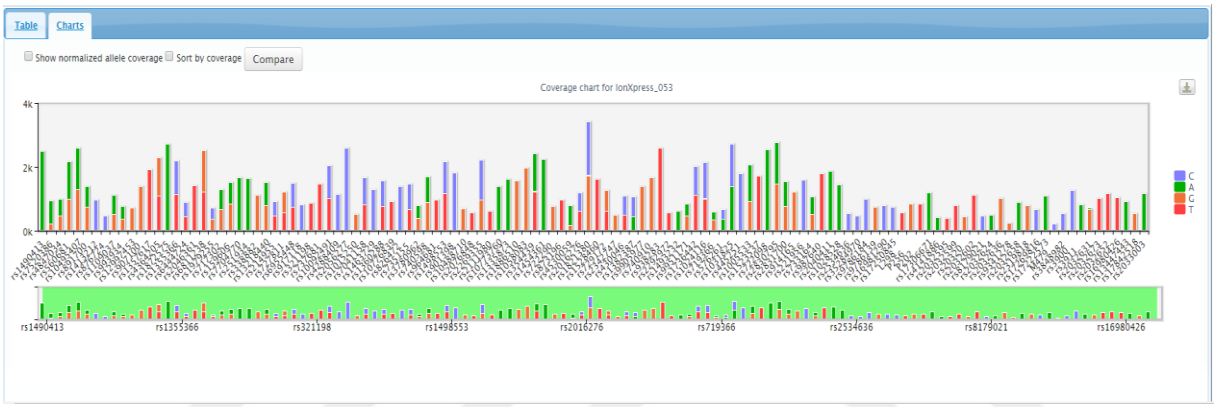
| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AA | 2492 | 2492 | 0 | 0 | 0 | 953 | 1539 | 38,242376 | 100 |
| 1 | rs7520386 | AG | 934 | 710 | 2 | 221 | 1 | 394 | 540 | 42,184154 | 76,017131 |
| 1 | rs4847034 | AG | 975 | 508 | 0 | 466 | 1 | 404 | 571 | 41,435897 | 52,102564 |
| 1 | rs560681 | AG | 2151 | 1153 | 0 | 996 | 2 | 1002 | 1149 | 46,582985 | 53,602975 |
| 1 | rs10495407 | AG | 2582 | 1300 | 0 | 1280 | 2 | 1097 | 1485 | 42,486445 | 50,348567 |
| 1 | rs891700 | AG | 1379 | 650 | 0 | 726 | 3 | 635 | 744 | 46,047861 | 52,646846 |
| 1 | rs1413212 | CC | 969 | 0 | 964 | 1 | 4 | 492 | 477 | 50,773994 | 99,484004 |
| 2 | rs876724 | CC | 461 | 0 | 461 | 0 | 0 | 256 | 205 | 55,531453 | 100 |
| 2 | rs1109037 | AG | 1101 | 587 | 0 | 514 | 0 | 501 | 600 | 45,504087 | 53,315168 |
| 2 | rs993934 | AG | 760 | 390 | 0 | 370 | 0 | 417 | 343 | 54,868421 | 51,315789 |
| 2 | rs12997453 | GG | 700 | 1 | 0 | 698 | 1 | 385 | 315 | 55 | 99,714286 |
| 2 | rs907100 | GG | 1396 | 1 | 0 | 1395 | 0 | 686 | 710 | 49,140401 | 99,928367 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1937 | 5 | 8 | 1 | 1923 | 1032 | 905 | 53,278265 | 99,277233 |
| 3 | rs4364205 | GT | 2290 | 1 | 1 | 1196 | 1092 | 1421 | 869 | 62,052402 | 52,227074 |
| 3 | rs1872575 | AA | 2701 | 2700 | 0 | 1 | 0 | 1185 | 1516 | 43,87264 | 99,962977 |
| 3 | rs1355366 | CT | 2175 | 1 | 1044 | 0 | 1130 | 1165 | 1010 | 53,563218 | 51,954023 |
| 3 | rs6444724 | CT | 886 | 0 | 441 | 1 | 444 | 396 | 490 | 44,69526 | 50,112867 |
| 4 | rs2046361 | TT | 1408 | 0 | 1 | 0 | 1407 | 641 | 767 | 45,525568 | 99,928977 |
| 4 | rs6811238 | GT | 2526 | 0 | 3 | 1323 | 1200 | 1119 | 1407 | 44,299287 | 52,375297 |
| 4 | rs1979255 | CG | 714 | 1 | 344 | 368 | 1 | 352 | 362 | 49,29972 | 51,540616 |
| 5 | rs717302 | AG | 1292 | 631 | 0 | 661 | 0 | 723 | 569 | 55,959752 | 51,160991 |
| 5 | rs159606 | AG | 1523 | 689 | 0 | 833 | 1 | 648 | 875 | 42,547603 | 54,694682 |
| 5 | rs7704770 | AA | 1668 | 1663 | 1 | 4 | 0 | 759 | 909 | 45,503597 | 99,70024 |
| 5 | rs251934 | AA | 1648 | 1646 | 0 | 2 | 0 | 777 | 871 | 47,148058 | 99,878641 |
| 5 | rs338882 | GG | 1107 | 2 | 0 | 1105 | 0 | 568 | 539 | 51,309846 | 99,819332 |
| 6 | rs13218440 | AG | 1502 | 726 | 0 | 776 | 0 | 796 | 706 | 52,996005 | 51,664447 |
| 6 | rs214955 | CT | 900 | 0 | 448 | 1 | 451 | 540 | 360 | 60 | 50,111111 |
| 6 | rs727811 | GT | 1220 | 0 | 0 | 650 | 570 | 679 | 541 | 55,655738 | 53,278689 |
| 7 | rs6955448 | CT | 1486 | 0 | 757 | 0 | 729 | 743 | 743 | 50 | 50,942127 |
| 7 | rs917118 | CC | 801 | 0 | 801 | 0 | 0 | 424 | 377 | 52,933833 | 100 |
| 7 | rs321198 | TT | 859 | 0 | 1 | 0 | 858 | 451 | 408 | 52,50291 | 99,883586 |
| 7 | rs737681 | TT | 1456 | 0 | 6 | 0 | 1450 | 746 | 710 | 51,236264 | 99,587912 |
| 8 | rs10092491 | CT | 2031 | 0 | 1017 | 0 | 1014 | 897 | 1134 | 44,165436 | 50,073855 |
| 8 | rs4288409 | CC | 1144 | 1 | 1143 | 0 | 0 | 553 | 591 | 48,339161 | 99,912587 |
| 8 | rs2056277 | CC | 2578 | 0 | 2577 | 1 | 0 | 1180 | 1398 | 45,771916 | 99,96121 |
| 9 | rs1015250 | GG | 503 | 0 | 0 | 503 | 0 | 198 | 305 | 39,363817 | 100 |
| 9 | rs7041158 | CT | 1661 | 0 | 839 | 0 | 822 | 861 | 800 | 51,836243 | 50,51174 |
| 9 | rs1463729 | CC | 1297 | 0 | 1295 | 0 | 2 | 804 | 493 | 61,989206 | 99,845798 |
| 9 | rs1360288 | CT | 1549 | 0 | 783 | 1 | 765 | 767 | 782 | 49,515817 | 50,548741 |
| 9 | rs10776839 | TT | 905 | 0 | 0 | 1 | 904 | 450 | 455 | 49,723757 | 99,889503 |
| 10 | rs826472 | CC | 1381 | 1 | 1378 | 1 | 1 | 692 | 689 | 50,108617 | 99,782766 |
| 10 | rs735155 | CT | 1458 | 0 | 801 | 0 | 657 | 674 | 784 | 46,227709 | 54,938272 |
| 10 | rs3780962 | AG | 791 | 393 | 0 | 398 | 0 | 405 | 386 | 51,201011 | 50,316056 |
| 10 | rs740598 | AG | 1689 | 813 | 0 | 875 | 1 | 678 | 1011 | 40,142096 | 51,805802 |
| 10 | rs964681 | TT | 959 | 0 | 0 | 0 | 959 | 439 | 520 | 45,776851 | 100 |
| 11 | rs1498553 | CT | 2169 | 1 | 1010 | 3 | 1155 | 1164 | 1005 | 53,665284 | 53,250346 |
| 11 | rs901398 | CC | 1802 | 0 | 1799 | 1 | 2 | 954 | 848 | 52,941176 | 99,833518 |
| 11 | rs10488710 | GG | 694 | 0 | 0 | 693 | 1 | 272 | 422 | 39,193084 | 99,855908 |
| 11 | rs2076848 | TT | 559 | 0 | 2 | 0 | 557 | 277 | 282 | 49,552773 | 99,642218 |
| 12 | rs2269355 | CG | 2220 | 3 | 1254 | 963 | 0 | 1017 | 1203 | 45,810811 | 56,486486 |
| 12 | rs2111980 | TT | 610 | 0 | 1 | 0 | 609 | 388 | 222 | 63,606557 | 99,836066 |
| 12 | rs10773760 | AA | 1389 | 1387 | 0 | 2 | 0 | 637 | 752 | 45,860331 | 99,856012 |
| 13 | rs1335873 | AA | 1610 | 1603 | 0 | 2 | 5 | 789 | 821 | 49,006211 | 99,565217 |
| 13 | rs1886510 | GG | 1552 | 1 | 0 | 1551 | 0 | 753 | 799 | 48,518041 | 99,935567 |
| 13 | rs1058083 | GG | 1969 | 0 | 0 | 1969 | 0 | 956 | 1013 | 48,552565 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 13 | rs354439 | AT | 2422 | 1196 | 1 | 2 | 1223 | 1032 | 1390 | 42,609414 | 50,495458 |
| 14 | rs1454361 | AA | 2249 | 2239 | 2 | 6 | 2 | 1124 | 1125 | 49,977768 | 99,555358 |
| 14 | rs722290 | GG | 772 | 1 | 0 | 771 | 0 | 237 | 535 | 30,699482 | 99,870466 |
| 14 | rs873196 | TT | 958 | 0 | 6 | 0 | 952 | 513 | 445 | 53,549061 | 99,373695 |
| 14 | rs4530059 | AG | 787 | 627 | 1 | 158 | 1 | 380 | 407 | 48,284625 | 79,669632 |
| 15 | rs2016276 | CT | 1181 | 1 | 575 | 1 | 604 | 533 | 648 | 45,131245 | 51,143099 |
| 15 | rs1821380 | CG | 3411 | 3 | 1686 | 1720 | 2 | 1743 | 1668 | 51,099384 | 50,425095 |
| 15 | rs1528460 | TT | 1612 | 1 | 1 | 0 | 1610 | 881 | 731 | 54,652605 | 99,875931 |
| 16 | rs729172 | GT | 1273 | 0 | 1 | 649 | 623 | 666 | 607 | 52,317361 | 50,981932 |
| 16 | rs2342747 | GG | 476 | 0 | 0 | 476 | 0 | 273 | 203 | 57,352941 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 1095 | 0 | 602 | 1 | 492 | 556 | 539 | 50,776256 | 54,977169 |
| 16 | rs1382387 | AC | 1064 | 441 | 618 | 2 | 3 | 541 | 523 | 50,845865 | 58,082707 |
| 17 | rs9905977 | GG | 1397 | 1 | 0 | 1395 | 1 | 532 | 865 | 38,081603 | 99,856836 |
| 17 | rs740910 | GG | 1656 | 2 | 0 | 1631 | 23 | 758 | 898 | 45,772947 | 98,490338 |
| 17 | rs938283 | TT | 2578 | 0 | 4 | 0 | 2574 | 1339 | 1239 | 51,939488 | 99,844841 |
| 17 | rs2292972 | TT | 561 | 0 | 0 | 0 | 561 | 331 | 230 | 59,001783 | 100 |
| 18 | rs1493232 | AA | 622 | 607 | 15 | 0 | 0 | 303 | 319 | 48,713826 | 97,588424 |
| 18 | rs9951171 | AG | 834 | 370 | 0 | 464 | 0 | 429 | 405 | 51,438849 | 55,635492 |
| 18 | rs1736442 | CT | 2017 | 0 | 918 | 0 | 1099 | 1180 | 837 | 58,502727 | 54,486862 |
| 18 | rs1024116 | CT | 2141 | 1 | 1142 | 0 | 998 | 1079 | 1062 | 50,397011 | 53,339561 |
| 19 | rs719366 | AG | 598 | 273 | 0 | 325 | 0 | 300 | 298 | 50,167224 | 54,347826 |
| 19 | rs576261 | AC | 662 | 356 | 306 | 0 | 0 | 329 | 333 | 49,697885 | 53,776435 |
| 20 | rs1031825 | AC | 2701 | 1387 | 1313 | 1 | 0 | 1244 | 1457 | 46,057016 | 51,351351 |
| 20 | rs445251 | CC | 1780 | 1 | 1776 | 3 | 0 | 915 | 865 | 51,404494 | 99,775281 |
| 20 | rs1005533 | AG | 2052 | 1134 | 0 | 918 | 0 | 1219 | 833 | 59,405458 | 55,263158 |
| 20 | rs1523537 | TT | 1720 | 0 | 3 | 0 | 1717 | 886 | 834 | 51,511628 | 99,825581 |
| 21 | rs722098 | AA | 2530 | 2524 | 0 | 6 | 0 | 1145 | 1385 | 45,256917 | 99,762846 |
| 21 | rs2830795 | AG | 2767 | 1299 | 0 | 1468 | 0 | 1343 | 1424 | 48,536321 | 53,053849 |
| 21 | rs2831700 | AG | 1534 | 783 | 0 | 751 | 0 | 785 | 749 | 51,173403 | 51,043025 |
| 21 | rs914165 | GG | 1222 | 0 | 0 | 1222 | 0 | 656 | 566 | 53,682488 | 100 |
| 21 | rs221956 | CC | 1596 | 0 | 1588 | 0 | 8 | 850 | 746 | 53,258145 | 99,498747 |
| 22 | rs733164 | AG | 1073 | 571 | 1 | 499 | 2 | 508 | 565 | 47,343896 | 53,215284 |
| 22 | rs987640 | TT | 1793 | 0 | 8 | 0 | 1785 | 871 | 922 | 48,577803 | 99,55382 |
| 22 | rs2040411 | AA | 1859 | 1851 | 0 | 7 | 1 | 845 | 1014 | 45,454545 | 99,569661 |
| 22 | rs1028528 | AA | 1426 | 1422 | 0 | 4 | 0 | 754 | 672 | 52,875175 | 99,719495 |
| Y | rs2534636 | C | 543 | 0 | 543 | 0 | 0 | 274 | 269 | 50,460405 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 449 | 0 | 449 | 0 | 0 | 236 | 213 | 52,561247 | 100 |
| Y | rs9786184 | C | 991 | 0 | 988 | 0 | 3 | 500 | 491 | 50,454087 | 99,697275 |
| Y | rs9786139 | G | 743 | 0 | 0 | 743 | 0 | 375 | 368 | 50,471063 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 790 | 0 | 790 | 0 | 0 | 428 | 362 | 54,177215 | 100 |
| Y | rs17250845 | C | 724 | 0 | 723 | 1 | 0 | 363 | 361 | 50,138122 | 99,861878 |
| Y | L298 | T | 562 | 0 | 0 | 0 | 562 | 219 | 343 | 38,967972 | 100 |
| Y | P256 | G | 829 | 1 | 0 | 828 | 0 | 431 | 398 | 51,99035 | 99,879373 |
| Y | P202 | T | 835 | 0 | 1 | 0 | 834 | 404 | 431 | 48,383234 | 99,88024 |
| Y | rs17306671 | A | 1184 | 1180 | 0 | 3 | 1 | 618 | 566 | 52,195946 | 99,662162 |
| Y | rs4141886 | A | 401 | 400 | 0 | 1 | 0 | 196 | 205 | 48,877805 | 99,750623 |
| Y | rs2032595 | T | 390 | 0 | 2 | 0 | 388 | 189 | 201 | 48,461538 | 99,487179 |
| Y | rs2032599 | T | 793 | 0 | 3 | 0 | 790 | 396 | 397 | 49,936948 | 99,62169 |
| Y | rs20320 | G | 448 | 0 | 0 | 448 | 0 | 203 | 245 | 45,3125 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 1101 | 0 | 1 | 0 | 1100 | 540 | 561 | 49,046322 | 99,909173 |
| Y | rs8179021 | C | 456 | 0 | 456 | 0 | 0 | 238 | 218 | 52,192982 | 100 |
| Y | rs2032624 | A | 491 | 490 | 0 | 1 | 0 | 232 | 259 | 47,250509 | 99,796334 |
| Y | rs2032636 | G | 1005 | 0 | 0 | 988 | 17 | 464 | 541 | 46,169154 | 98,308458 |
| Y | rs9341278 | G | 244 | 0 | 0 | 244 | 0 | 217 | 27 | 88,934426 | 100 |
| Y | rs2032658 | A | 896 | 896 | 0 | 0 | 0 | 501 | 395 | 55,915179 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs2319818 | G | 798 | 0 | 1 | 797 | 0 | 436 | 362 | 54,636591 | 99,874687 |
| Y | rs17269816 | C | 673 | 0 | 673 | 0 | 0 | 325 | 348 | 48,291233 | 100 |
| Y | rs17222573 | A | 1089 | 1084 | 0 | 4 | 1 | 614 | 475 | 56,382002 | 99,540863 |
| Y | M479 | C | 221 | 0 | 221 | 0 | 0 | 125 | 96 | 56,561086 | 100 |
| Y | rs3848982 | C | 525 | 0 | 525 | 0 | 0 | 235 | 290 | 44,761905 | 100 |
| Y | rs3900 | C | 1256 | 0 | 1254 | 0 | 2 | 631 | 625 | 50,238854 | 99,840764 |
| Y | rs3911 | A | 800 | 799 | 0 | 1 | 0 | 409 | 391 | 51,125 | 99,875 |
| Y | rs2032631 | G | 701 | 38 | 1 | 662 | 0 | 398 | 303 | 56,776034 | 94,436519 |
| Y | rs2032673 | T | 1014 | 2 | 0 | 0 | 1012 | 479 | 535 | 47,238659 | 99,802761 |
| Y | rs2032652 | T | 1154 | 0 | 0 | 0 | 1154 | 510 | 644 | 44,194107 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 1048 | 0 | 0 | 0 | 1048 | 540 | 508 | 51,526718 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 906 | 904 | 0 | 2 | 0 | 370 | 536 | 40,838852 | 99,779249 |
| Y | rs17842518 | G | 528 | 0 | 0 | 528 | 0 | 245 | 283 | 46,401515 | 100 |
| Y | rs2033003 | A | 1151 | 1148 | 0 | 2 | 1 | 610 | 541 | 52,997394 | 99,739357 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı




**Şekil 19: 1074A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği**

Erkek cinsiyetli 1074A kodlu örneğe ait 124 bölgenin tamamı başarılı bir şekilde analiz edilmiştir. Bu örnekte toplam 158677x okuma gerçekleşmiştir. Bu okumaların 132938x'i otozomal SNP bölgelerine aittir. Bu bölgelerde ortalama okuma sayısı ~1478x olarak hesaplanmıştır. Y SNP bölgelerinde ise toplam 25739x okuma gerçekleştirilmiştir. Bu SNP bölgelerinde ortalama okuma sayısı ~758x olarak hesaplanmıştır. Otozomal SNP bölgelerinde en yüksek okuma sayısı rs1821380 bölgesinde 3411x olarak, en düşük okuma sayısı rs876724 bölgesinde 461x olarak gerçekleşmiştir. Y SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 1256x olarak, en düşük okuma sayısı ise M479 bölgesinde 221x olarak gerçekleşmiştir.

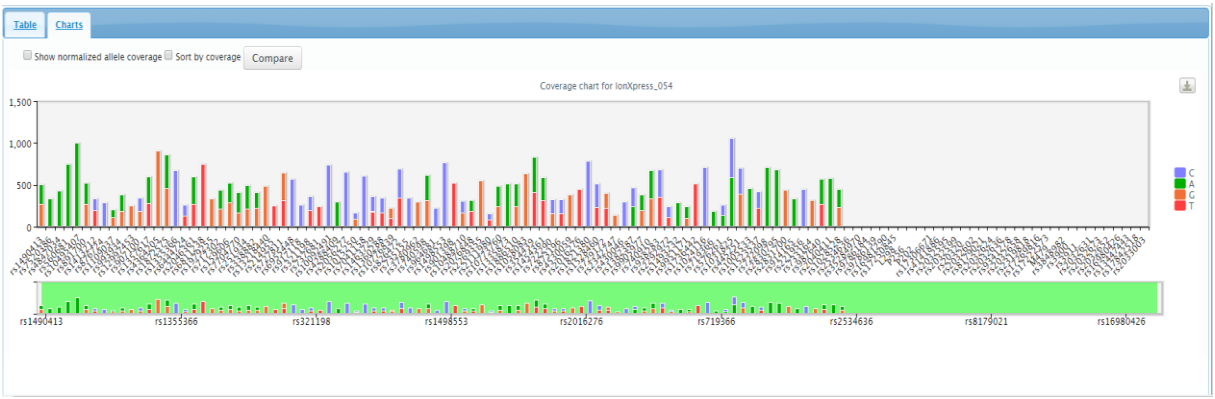
#### *4.1.1.6 1023A Kodlu Örneğe Ait NGS Analiz Sonuçları*

**Tablo VIII:** 1023A Kodlu örneğe ait NGS analiz sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 500 | 234 | 0 | 266 | 0 | 210 | 290 | 42 | 53,2 |
| 1 | rs7520386 | AA | 330 | 328 | 0 | 2 | 0 | 143 | 187 | 43,333333 | 99,393939 |
| 1 | rs4847034 | AA | 423 | 422 | 0 | 0 | 1 | 133 | 290 | 31,44208 | 99,763593 |
| 1 | rs560681 | AA | 741 | 740 | 0 | 1 | 0 | 352 | 389 | 47,503374 | 99,865047 |
| 1 | rs10495407 | AA | 1002 | 999 | 1 | 1 | 1 | 388 | 614 | 38,722555 | 99,700599 |
| 1 | rs891700 | AG | 524 | 261 | 0 | 261 | 2 | 238 | 286 | 45,419847 | 49,80916 |
| 1 | rs1413212 | CT | 336 | 0 | 144 | 1 | 191 | 189 | 147 | 56,25 | 56,845238 |
| 2 | rs876724 | CC | 288 | 0 | 288 | 0 | 0 | 169 | 119 | 58,680556 | 100 |
| 2 | rs1109037 | AG | 204 | 98 | 0 | 106 | 0 | 82 | 122 | 40,196078 | 51,960784 |
| 2 | rs993934 | AG | 383 | 205 | 0 | 178 | 0 | 246 | 137 | 64,229765 | 53,524804 |
| 2 | rs12997453 | GG | 248 | 0 | 0 | 248 | 0 | 140 | 108 | 56,451613 | 100 |
| 2 | rs907100 | CG | 342 | 1 | 158 | 183 | 0 | 172 | 170 | 50,292398 | 53,508772 |
| 3 | rs1357617 | AT | 599 | 324 | 0 | 1 | 274 | 340 | 259 | 56,761269 | 54,09015 |
| 3 | rs4364205 | GG | 906 | 1 | 0 | 904 | 1 | 628 | 278 | 69,315673 | 99,779249 |
| 3 | rs1872575 | AG | 860 | 408 | 0 | 452 | 0 | 350 | 510 | 40,697674 | 52,55814 |
| 3 | rs1355366 | CC | 671 | 0 | 671 | 0 | 0 | 354 | 317 | 52,757079 | 100 |
| 3 | rs6444724 | CT | 253 | 0 | 128 | 0 | 125 | 113 | 140 | 44,664032 | 50,592885 |
| 4 | rs2046361 | AT | 601 | 329 | 2 | 0 | 270 | 294 | 307 | 48,918469 | 54,742097 |
| 4 | rs6811238 | TT | 745 | 0 | 1 | 0 | 744 | 328 | 417 | 44,026846 | 99,865772 |
| 4 | rs1979255 | GG | 338 | 1 | 0 | 337 | 0 | 162 | 176 | 47,928994 | 99,704142 |
| 5 | rs717302 | AG | 436 | 227 | 0 | 209 | 0 | 275 | 161 | 63,073394 | 52,06422 |
| 5 | rs159606 | AG | 524 | 242 | 1 | 280 | 1 | 254 | 270 | 48,473282 | 53,435115 |
| 5 | rs7704770 | AG | 405 | 240 | 0 | 165 | 0 | 186 | 219 | 45,925926 | 59,259259 |
| 5 | rs251934 | AG | 488 | 276 | 0 | 212 | 0 | 228 | 260 | 46,721311 | 56,557377 |
| 5 | rs338882 | AG | 410 | 191 | 0 | 219 | 0 | 220 | 190 | 53,658537 | 53,414634 |
| 6 | rs13218440 | GG | 481 | 1 | 0 | 480 | 0 | 238 | 243 | 49,480249 | 99,7921 |
| 6 | rs214955 | TT | 244 | 0 | 0 | 0 | 244 | 140 | 104 | 57,377049 | 100 |
| 6 | rs727811 | GT | 644 | 0 | 0 | 330 | 314 | 334 | 310 | 51,863354 | 51,242236 |
| 7 | rs6955448 | CC | 569 | 0 | 569 | 0 | 0 | 232 | 337 | 40,773286 | 100 |
| 7 | rs917118 | CC | 257 | 0 | 257 | 0 | 0 | 130 | 127 | 50,583658 | 100 |
| 7 | rs321198 | CT | 364 | 0 | 174 | 0 | 190 | 210 | 154 | 57,692308 | 52,197802 |
| 7 | rs737681 | TT | 241 | 0 | 1 | 0 | 240 | 176 | 65 | 73,029046 | 99,585062 |
| 8 | rs10092491 | CC | 735 | 0 | 731 | 0 | 4 | 331 | 404 | 45,034014 | 99,455782 |
| 8 | rs4288409 | AA | 297 | 296 | 1 | 0 | 0 | 123 | 174 | 41,414141 | 99,6633 |
| 8 | rs2056277 | CC | 654 | 0 | 654 | 0 | 0 | 280 | 374 | 42,813456 | 100 |
| 9 | rs1015250 | CG | 166 | 0 | 79 | 87 | 0 | 64 | 102 | 38,554217 | 52,409639 |
| 9 | rs7041158 | CC | 602 | 0 | 602 | 0 | 0 | 221 | 381 | 36,710963 | 100 |
| 9 | rs1463729 | CT | 363 | 0 | 185 | 6 | 172 | 240 | 123 | 66,115702 | 50,964187 |
| 9 | rs1360288 | CT | 344 | 0 | 181 | 1 | 162 | 193 | 151 | 56,104651 | 52,616279 |
| 9 | rs10776839 | GT | 224 | 0 | 0 | 124 | 100 | 114 | 110 | 50,892857 | 55,357143 |
| 10 | rs826472 | CT | 684 | 0 | 346 | 0 | 338 | 340 | 344 | 49,707602 | 50,584795 |
| 10 | rs735155 | CC | 346 | 0 | 346 | 0 | 0 | 189 | 157 | 54,624277 | 100 |
| 10 | rs3780962 | GG | 300 | 2 | 0 | 297 | 1 | 137 | 163 | 45,666667 | 99 |
| 10 | rs740598 | AG | 612 | 300 | 0 | 312 | 0 | 250 | 362 | 40,849673 | 50,980392 |
| 10 | rs964681 | CC | 222 | 1 | 221 | 0 | 0 | 90 | 132 | 40,540541 | 99,54955 |
| 11 | rs1498553 | CC | 761 | 0 | 761 | 0 | 0 | 395 | 366 | 51,905388 | 100 |
| 11 | rs901398 | TT | 526 | 0 | 7 | 0 | 519 | 299 | 227 | 56,844106 | 98,669202 |
| 11 | rs10488710 | CG | 304 | 0 | 144 | 160 | 0 | 141 | 163 | 46,381579 | 52,631579 |
| 11 | rs2076848 | AT | 319 | 139 | 1 | 0 | 179 | 152 | 167 | 47,648903 | 56,112853 |
| 12 | rs2269355 | GG | 552 | 0 | 1 | 551 | 0 | 244 | 308 | 44,202899 | 99,818841 |
| 12 | rs2111980 | CT | 152 | 0 | 69 | 0 | 83 | 66 | 86 | 43,421053 | 54,605263 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 12 | rs10773760 | AG | 487 | 249 | 0 | 238 | 0 | 224 | 263 | 45,995893 | 51,129363 |
| 13 | rs1335873 | AA | 506 | 505 | 0 | 1 | 0 | 287 | 219 | 56,719368 | 99,802372 |
| 13 | rs1886510 | AG | 506 | 269 | 0 | 237 | 0 | 273 | 233 | 53,952569 | 53,162055 |
| 13 | rs1058083 | GG | 637 | 0 | 0 | 637 | 0 | 263 | 374 | 41,287284 | 100 |
| 13 | rs354439 | AT | 831 | 424 | 0 | 0 | 407 | 326 | 505 | 39,229844 | 51,022864 |
| 14 | rs1454361 | AT | 583 | 268 | 0 | 1 | 314 | 305 | 278 | 52,315609 | 53,859348 |
| 14 | rs722290 | CG | 320 | 0 | 163 | 157 | 0 | 103 | 217 | 32,1875 | 50,9375 |
| 14 | rs873196 | CT | 319 | 0 | 166 | 0 | 153 | 157 | 162 | 49,216301 | 52,037618 |
| 14 | rs4530059 | GG | 383 | 0 | 0 | 383 | 0 | 205 | 178 | 53,524804 | 100 |
| 15 | rs2016276 | TT | 451 | 1 | 1 | 0 | 449 | 192 | 259 | 42,572062 | 99,556541 |
| 15 | rs1821380 | CC | 785 | 0 | 785 | 0 | 0 | 431 | 354 | 54,904459 | 100 |
| 15 | rs1528460 | CT | 513 | 0 | 280 | 0 | 233 | 356 | 157 | 69,395712 | 54,580897 |
| 16 | rs729172 | GT | 400 | 0 | 2 | 181 | 217 | 201 | 199 | 50,25 | 54,25 |
| 16 | rs2342747 | GG | 133 | 0 | 0 | 133 | 0 | 68 | 65 | 51,12782 | 100 |
| 16 | rs430046 | CC | 297 | 0 | 297 | 0 | 0 | 131 | 166 | 44,107744 | 100 |
| 16 | rs1382387 | AC | 461 | 238 | 219 | 1 | 3 | 228 | 233 | 49,457701 | 51,626898 |
| 17 | rs9905977 | AG | 376 | 185 | 0 | 191 | 0 | 140 | 236 | 37,234043 | 50,797872 |
| 17 | rs740910 | AG | 672 | 341 | 1 | 327 | 3 | 328 | 344 | 48,809524 | 50,744048 |
| 17 | rs938283 | CT | 676 | 0 | 324 | 0 | 352 | 348 | 328 | 51,47929 | 52,071006 |
| 17 | rs2292972 | CT | 240 | 0 | 131 | 0 | 109 | 143 | 97 | 59,583333 | 54,583333 |
| 18 | rs1493232 | AA | 288 | 281 | 6 | 1 | 0 | 141 | 147 | 48,958333 | 97,569444 |
| 18 | rs9951171 | AG | 242 | 141 | 0 | 100 | 1 | 112 | 130 | 46,280992 | 58,264463 |
| 18 | rs1736442 | TT | 512 | 0 | 0 | 0 | 512 | 289 | 223 | 56,445313 | 100 |
| 18 | rs1024116 | CC | 708 | 0 | 706 | 0 | 2 | 355 | 353 | 50,141243 | 99,717514 |
| 19 | rs719366 | AA | 185 | 184 | 0 | 1 | 0 | 73 | 112 | 39,459459 | 99,459459 |
| 19 | rs576261 | AC | 258 | 132 | 126 | 0 | 0 | 137 | 121 | 53,100775 | 51,162791 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1054 | 582 | 472 | 0 | 0 | 579 | 475 | 54,933586 | 55,218216 |
| 20 | rs445251 | CG | 700 | 0 | 314 | 386 | 0 | 327 | 373 | 46,714286 | 55,142857 |
| 20 | rs1005533 | AA | 450 | 448 | 0 | 1 | 1 | 295 | 155 | 65,555556 | 99,555556 |
| 20 | rs1523537 | CT | 420 | 0 | 197 | 2 | 221 | 222 | 198 | 52,857143 | 52,619048 |
| 21 | rs722098 | AA | 708 | 707 | 0 | 1 | 0 | 312 | 396 | 44,067797 | 99,858757 |
| 21 | rs2830795 | AA | 676 | 674 | 0 | 1 | 1 | 365 | 311 | 53,994083 | 99,704142 |
| 21 | rs2831700 | GG | 438 | 1 | 0 | 437 | 0 | 186 | 252 | 42,465753 | 99,771689 |
| 21 | rs914165 | AA | 334 | 334 | 0 | 0 | 0 | 125 | 209 | 37,42515 | 100 |
| 21 | rs221956 | CC | 443 | 1 | 440 | 0 | 2 | 295 | 148 | 66,591422 | 99,322799 |
| 22 | rs733164 | GG | 310 | 0 | 0 | 310 | 0 | 169 | 141 | 54,516129 | 100 |
| 22 | rs987640 | AT | 571 | 301 | 1 | 2 | 267 | 246 | 325 | 43,082312 | 52,714536 |
| 22 | rs2040411 | AA | 574 | 569 | 0 | 3 | 2 | 259 | 315 | 45,121951 | 99,12892 |
| 22 | rs1028528 | AG | 443 | 214 | 0 | 229 | 0 | 248 | 195 | 55,981941 | 51,693002 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı




**Şekil 20: 1023A kodlu örneğe ait okuma sayıları grafiği**

Kadın cinsiyetli 1023A kodlu örneğe ait 90 otozomal SNP bölgesinin tamamı başarılı bir şekilde analiz edilmiştir. Bu örnekte toplam 42412x okuma gerçekleşmiştir. Bu bölgelerde ortalama okuma sayısı ~343x olarak hesaplanmıştır. Otozomal SNP bölgelerinde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1054x olarak, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 133x olarak gerçekleşmiştir.

### 4.1.2. Karışık Örneklerin Analiz Bulguları

#### *4.1.2.1 1063A (A) ve 1066A (B) Karışımı*

Erkek cinsiyetli 1063A kodlu örnek ile kadın cinsiyetli 1066A kodlu örnek; 1:1, 1:3, 1:10, 1:20 ve 1:50 oranlarında karıştırılmıştır. NGS analizinin karışık örneklerdeki başarısını tespit edebilmek için, öncelikle, 124 SNP bölgesi içinden bu amaca hizmet edecek anahtar SNP'lerin (Key SNP) tespit edilmesi gerekir. Bu iki örneğe ait SNP bölgeleri incelendiğinde, ayrım sağlayan **44** Full Informatif (10 otozomal-34 Y) ve **25** Informatif olmak üzere toplam **69** SNP bölgesi olduğu gözlenmiştir.

##### *4.1.2.1.1 1063A-1066A 1:1 Karışımı*

1:1 karışımına ait 124 SNP bölgesi başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1872575 bölgesinde 530x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 64x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma

sayısı rs2032636 bölgesinde 131x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 24x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayıları, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir.

**Tablo IX:** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait Full İnformatif SNP bölgesi

| 1063A | 1066A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **GG** | **AG** | 308 | 143 | 0 | 165 | 0 | rs891700 |
| **TT** | **GG** | **GT** | 208 | 0 | 0 | 96 | 112 | rs727811 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 151 | 0 | 66 | 0 | 85 | rs321198 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 181 | 0 | 89 | 0 | 92 | rs737681 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 196 | 97 | 0 | 99 | 0 | rs10773760 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 279 | 132 | 0 | 147 | 0 | rs1058083 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 159 | 0 | 88 | 0 | 71 | rs2292972 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 106 | 40 | 66 | 0 | 0 | rs1493232 |
| **GG** | **AA** | **GG** | 264 | 128 | 0 | 136 | 0 | rs251934 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 64 | 33 | 0 | 31 | 0 | rs2342747 |
| **C** | - | **G** | 67 | 0 | 67 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | - | **C** | 39 | 0 | 39 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | - | **C** | 79 | 0 | 79 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | - | **G** | 60 | 0 | 0 | 60 | 0 | rs9786139 |
| **C** | - | **C** | 88 | 0 | 88 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **G** | - | **G** | 60 | 0 | 0 | 60 | 0 | rs17250845 |
| **T** | - | **G** | 50 | 0 | 1 | 0 | 49 | L298 |
| **G** | - | **G** | 81 | 0 | 0 | 81 | 0 | P256 |
| **T** | - | **T** | 76 | 0 | 0 | 0 | 76 | P202 |
| **A** | - | **A** | 109 | 107 | 0 | 2 | 0 | rs17306671 |
| **A** | - | **A** | 41 | 41 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **T** | - | **T** | 47 | 0 | 0 | 0 | 47 | rs2032595 |
| **T** | - | **T** | 111 | 0 | 0 | 0 | 111 | rs2032599 |
| **G** | - | **G** | 41 | 0 | 0 | 41 | 0 | rs20320 |
| **T** | - | **T** | 123 | 0 | 0 | 0 | 123 | rs2032602 |
| **C** | - | **C** | 63 | 0 | 63 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | - | **A** | 54 | 54 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | - | **G** | 131 | 0 | 0 | 127 | 4 | rs2032636 |
| **G** | - | **G** | 45 | 0 | 0 | 45 | 0 | rs9341278 |
| **A** | - | **A** | 76 | 76 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **A** | - | **A** | 86 | 86 | 0 | 0 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **N** | **C** | 59 | 0 | 59 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | - | **A** | 86 | 86 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | - | **C** | 24 | 0 | 24 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | - | **C** | 50 | 0 | 50 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | - | **C** | 125 | 0 | 125 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | - | **A** | 67 | 67 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | - | **G** | 65 | 4 | 0 | 61 | 0 | rs2032631 |
| **T** | - | **T** | 128 | 0 | 0 | 0 | 128 | rs2032673 |
| **T** | - | **T** | 107 | 0 | 0 | 0 | 107 | rs2032652 |
| **T** | - | **T** | 86 | 0 | 0 | 0 | 86 | rs16980426 |
| **A** | - | **A** | 113 | 113 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **G** | **-** | **G** | 57 | 0 | 0 | 57 | 0 | rs17842518 |
| **A** | **-** | **A** | 64 | 64 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1063A ile 1066A karışımları 1:1 oranında karıştırıldıklarında, elde edilen heterozigot genotipteki alellerin okuma sayılarının da 1:1 oranında olması beklenmektedir. Otozomal SNP bölgelerinden rs891700, rs727811, rs321198 ve rs737681 bölgelerindeki alellere ait okuma sayıları sırasıyla incelendiğinde (143/165; 96/112; 66/85 ve 89/92) gözlenen 1:1 oranının, beklenen 1:1 oranı ile uyumlu olduğu tespit edilmiştir. Yine Y kromozomu üzerinde bulunan 34 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışım bölgesinde tespit edilen Y SNP'lerin 1063A örneğine ait Y SNP'ler ile uyumlu olduğu tespit edilmiştir.

**Tablo X:** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait 25 İnformatif SNP bölgesi

| **1063A** | **1066A** | **1:1** | **Okuma** | **A** | **C** | **G** | **T** | **SNP** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **GG** | **AG** | 313 | 80 | 0 | 233 | 0 | rs1490413 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 206 | 48 | 0 | 157 | 1 | rs4847034 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 377 | 90 | 0 | 287 | 0 | rs10495407 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 145 | 0 | 102 | 0 | 43 | rs1413212 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 78 | 0 | 22 | 0 | 56 | rs876724 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 118 | 42 | 0 | 76 | 0 | rs12997453 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 414 | 0 | 0 | 102 | 312 | rs4364205 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 114 | 0 | 31 | 83 | 0 | rs1979255 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 140 | 0 | 38 | 0 | 102 | rs917118 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 430 | 0 | 308 | 0 | 122 | rs2056277 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 118 | 1 | 24 | 93 | 0 | rs1015250 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 321 | 0 | 234 | 0 | 87 | rs7041158 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 322 | 0 | 70 | 0 | 252 | rs826472 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 173 | 0 | 47 | 0 | 126 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 130 | 35 | 0 | 95 | 0 | rs3780962 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 263 | 57 | 0 | 206 | 0 | rs1886510 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 395 | 280 | 0 | 0 | 115 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 167 | 1 | 47 | 0 | 119 | rs873196 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 464 | 0 | 363 | 101 | 0 | rs1821380 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 132 | 0 | 46 | 0 | 86 | rs430046 |
| **AC** | **CC** | **AC** | 179 | 46 | 133 | 0 | 0 | rs1382387 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 305 | 212 | 0 | 93 | 0 | rs740910 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 213 | 0 | 156 | 0 | 57 | rs1523537 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 266 | 0 | 202 | 0 | 64 | rs221956 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 328 | 221 | 0 | 0 | 107 | rs987640 |

1063A ile 1066A örneklerinin 1:1 karışımında 25 informatif, bir başka ifade ile karışımı meydana getiren katılımcılar ile ilgili bilgi veren 25 SNP bölgesi gösterilmiştir. Bu SNP bölgelerinin neden Full İnformatif olarak kabul edilmediğini şu şekilde açıklamak gerekir:

1:1 karışımındaki rs1490413 bölgesindeki "AG" genotipini, 1066A referans örneğindeki "GG" homozigot genotipiyle karşılaştırdığımızda, diğer katılımcının genotipinin "A" alelini içerdiğini söylememiz mümkün olmaktadır. Ancak sadece bu bilgi ile diğer katılımcının genotipinin "AA" mı "AG" mi olduğuna karar vermek mümkün değildir. Burada, diğer katılımcının genotipinin "AA" mı "AG" mi olduğuna nasıl karar verilecektir? Bu soruya verilecek cevap okuma sayılarının oranlarından geçmektedir. "GG" genotipi ile "AA" genotipini 1:1 oranında karıştırdığımızda A ve G alellerinin okuma oranlarının da yaklaşık 1:1 oranında olmasını beklenir. Ancak, rs1490413 SNP bölgesindeki A ve G alellerinin okuma sayılarını oranladığımızda (80/233), karşımızda yaklaşık 1:3 oranı çıkmaktadır. O halde karışımın diğer katılımcısı "AA" değil "AG" genotipinde olmalıdır. Çünkü ancak bu durumda 1A / 3G oranı yakalanmaktadır. Nitekim 1063A kodlu örneğin rs1490413 bölgesindeki genotipi "AG" dir ve okuma sayıları arasındaki oran bu durumu uygun bir şekilde teyit etmiştir.

**Tablo XI:** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait daha az düzeyde bilgi veren 16 SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 01:01 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **AG** | **AG** | 76 | 55 | 0 | 21 | 0 | rs1109037 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 243 | 0 | 34 | 209 | 0 | rs907100 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 299 | 1 | 223 | 0 | 75 | rs1355366 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 198 | 0 | 163 | 0 | 35 | rs6444724 |
| **AA** | **AT** | **AT** | 361 | 300 | 1 | 0 | 60 | rs2046361 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 169 | 54 | 0 | 115 | 0 | rs717302 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 313 | 94 | 0 | 219 | 0 | rs13218440 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 118 | 0 | 29 | 0 | 89 | rs214955 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 293 | 0 | 219 | 1 | 73 | rs6955448 |
| **CC** | **AC** | **AC** | 199 | 58 | 141 | 0 | 0 | rs4288409 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 163 | 0 | 43 | 120 | 0 | rs722290 |
| **GG** | **GT** | **GT** | 253 | 0 | 0 | 188 | 65 | rs729172 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 310 | 0 | 48 | 0 | 262 | rs938283 |
| **CC** | **CG** | **CG** | 304 | 0 | 228 | 76 | 0 | rs445251 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 431 | 343 | 0 | 88 | 0 | rs2830795 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 301 | 0 | 79 | 0 | 222 | rs901398 |

1063A-1066A 1:1 karışımında tespit edilen bu 16 SNP bölgesi, karışık örneklerin analizinde önceki tablolarda açıklamaları yapılan Full Informatif ve Informatif SNP bölgeleri kadar bilgi verememektedir. Bu durumun sebebi, bu tür SNP'lerde karışık örnekte tespit edilen genotipin, karışımı meydana getiren katılımcılardan birinin genotipi ile aynı olmasıdır. Bu durumu, majör ve minör katılımcıların olduğu bir karışımda gözlediğimizde ise, karışımda minör alel tespiti yapılamayacaktır. Yine de bu SNP bölgelerinin karışımı meydana getiren katılımcılarla ilgili hiçbir bilgi vermediğini ifade etmek doğru olmayacaktır. Şöyle ki; rs1109037 SNP bölgesine bakıldığında, karışım genotipi "AG" ile 1066A'nın genotipi "AG" birbirinin aynısıdır. DNA teorisi gereğince, heterozigot bir SNP bölgesinde (AG) birbirinin aynısı 2 genotip 1:1 oranında karıştırılırsa, karışımda A aleli kadar G aleli okunması gerekmektedir. Bir başka ifade ile, bu karışım sadece 1066A'dan kaynaklanıyorsa veya diğer katılımcının genotipi 1066A ile aynı ise, karışımdaki "A" ve "G" alellerine ait okuma sayılarının 1:1 oranında gözlenmesi gerekir. Ancak, Tablo XI incelendiğinde, "A" alelinin 55x, "G" alelinin ise 21x (yaklaşık 1:3 oranı) defa okunduğu görülmektedir. O halde bu örnekte, "A" alelinin okunma sayısını arttıran bir katılımcı DNA bulunmaktadır. Ayrıca bu tabloda, karışıma katkı veren DNA'nın genotipinin "AA" mı "AG" mi olduğu sorusu da gündeme gelmektedir. Bu durumda 1:3 okuma sayısı oranı bize, katkı veren bu DNA'nın "AA" genotipinde olması gerektiği yönünde fikir vermektedir. 1063A'nın rs560681 SNP bölgesinde "AA" genotipine sahip olduğu gözlenmektedir. Görüldüğü üzere SNP markırına yönelik teorik yaklaşım gözlenen sonuçlarla teyit edilmiştir.

**Tablo XII:** 1063A-1066A 1:1 karışımına ait 39 Non-İnformatif SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 01:01 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **GG** | **GG** | **GG** | 114 | 0 | 0 | 114 | 0 | rs7520386 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 307 | 163 | 0 | 143 | 1 | rs560681 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 151 | 151 | 0 | 0 | 0 | rs993934 |
| **TT** | **TT** | **TT** | 224 | 0 | 0 | 0 | 224 | rs1357617 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 530 | 257 | 0 | 273 | 0 | rs1872575 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 492 | 0 | 0 | 492 | 0 | rs6811238 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AG** | **AG** | 213 | 124 | 0 | 89 | 0 | rs159606 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 257 | 255 | 0 | 1 | 1 | rs7704770 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 196 | 88 | 0 | 108 | 0 | rs338882 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 393 | 0 | 392 | 0 | 1 | rs10092491 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 185 | 0 | 85 | 0 | 100 | rs1463729 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 251 | 0 | 251 | 0 | 0 | rs1360288 |
| **GT** | **GT** | **GT** | 106 | 0 | 1 | 48 | 57 | rs10776839 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 290 | 0 | 0 | 290 | 0 | rs740598 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 127 | 0 | 61 | 1 | 65 | rs964681 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 343 | 0 | 343 | 0 | 0 | rs1498553 |
| **CG** | **CG** | **CG** | 108 | 0 | 59 | 49 | 0 | rs10488710 |
| **AT** | **AT** | **AT** | 141 | 60 | 1 | 0 | 80 | rs2076848 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 418 | 1 | 0 | 417 | 0 | rs2269355 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 103 | 0 | 102 | 0 | 1 | rs2111980 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 243 | 242 | 0 | 0 | 1 | rs1335873 |
| **AT** | **AT** | **AT** | 326 | 181 | 0 | 0 | 145 | rs1454361 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 117 | 0 | 0 | 117 | 0 | rs4530059 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 191 | 0 | 93 | 0 | 98 | rs2016276 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 293 | 0 | 157 | 0 | 136 | rs1528460 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 242 | 134 | 0 | 108 | 0 | rs9905977 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 155 | 79 | 0 | 76 | 0 | rs9951171 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 287 | 0 | 114 | 0 | 173 | rs1736442 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 461 | 0 | 238 | 0 | 223 | rs1024116 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 82 | 46 | 0 | 36 | 0 | rs719366 |
| **AC** | **AC** | **AC** | 114 | 59 | 55 | 0 | 0 | rs576261 |
| **AC** | **AC** | **AC** | 380 | 191 | 187 | 2 | 0 | rs1031825 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 286 | 0 | 0 | 286 | 0 | rs1005533 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 396 | 395 | 0 | 1 | 0 | rs722098 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 247 | 126 | 0 | 121 | 0 | rs2831700 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 212 | 123 | 0 | 89 | 0 | rs914165 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 153 | 73 | 0 | 80 | 0 | rs733164 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 277 | 139 | 0 | 138 | 0 | rs2040411 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 220 | 112 | 1 | 107 | 0 | rs1028528 |

1063A-1066A 1:1 karışımına ait 39 Non-İnformatif incelendiğinde, 1:1 karışımından elde edilen genotiplerin, karışımı meydana getiren katılımcıların genotipleriyle tamamen aynı olduğu gözlenmektedir. Bu durum, karışımdaki katılımcılar hakkında herhangi bir bilgi alınamaması sonucunu doğurmaktadır. Ancak yine de, bu tür SNP bölgelerinin tamamen analiz dışı bırakılması gerektiği sonucuna varılmamalıdır. Çünkü bu bölgeler, şüpheli veya sanığı dahil etme açısından bir bilgi sağlamasa da, şüpheli veya sanığı dışlama bakımından bir çerçeve sunabilmektedir. Şöyle ki; rs7520386 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışımından elde edilen genotip "GG"' olarak gözlenmiştir. Mağdur sıfatıyla 1066A örneği referans olarak kabul edilirse, mağdurun da genotipi "GG" olarak gözlenmiştir. O halde karşılaştırılan şüpheli veya

sanığın genotipi de “GG” olmalıdır. Aksi durumda, şüpheli veya sanık dışlanmış olacaktır. Görüldüğü üzere beklenen sonuçlar gözlenen sonuçlar ile teyit edilmiştir.

Erkek ve kadın cinsiyetli yapay karışımların NGS analizleri sonucu elde edilen veriler yorumlanırken dikkat edilmesi gereken noktalardan biri, otozomal ve Y SNP okuma sayıları arasındaki orandır. Bu teorik yaklaşıma göre, kaynağını 1 kadın ve 1 erkekten alan örnek, 1:1 oranında karıştırılırsa, her bir otozomal bölgeden 2 alel ve 1 erkekten gelebilecek 1 Y kromozomu aleli sebebiyle, otozomal bölgelerin ortalama okuma sayısı ile Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısı arasında 4:1 şeklinde bir oran gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile, 1 erkek ile 1 kadından kaynaklanan bir karışım örneği için; *“Bu örnek 1 kadın ve 1 erkeğe ait DNA içermektedir”* cümlesinin kurulabilmesi için, otozomal bölgelerin ortalama okuma sayısı ile Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısı arasında 4:1 şeklinde bir oran gözlenmesi gerekir. Her ne kadar iki kadın ve iki erkekten oluşan karışımlarda da bu oranın gözlenebileceği ifade edilse de, gerek otozomal gerekse Y kromozomundaki SNP bölgelerindeki genotiplerin karışımın 4 kişiden kaynaklandığını ortaya koyması muhtemeldir. 1063A ve 1066A karışımının 1:1 oranına ait sonuçlar incelendiğinde otozomal SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~240x, Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~75x olduğu gözlenmiştir. Görüldüğü üzere bu iki ortalama okuma sayıları arasında var olan yaklaşık 4:1 oranı; bize bu karışımın 1 erkek ve 1 kadından kaynaklandığını ifade etmektedir. Böylelikle hem karışım oranı hem de karışımı oluşturan referans örnekler teyit edilmiştir.

#### *4.1.2.1.2 1063A-1066A 1:3 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1063A kodlu örneğin yer aldığı 1:3 karışımında, 124 SNP bölgesinin tamamı başarılı şekilde analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1106x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 146x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs16980426 bölgesinde 128x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 19x olarak gözlenmiştir.

Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayıları, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. 1063A kodlu erkek cinsiyetli örneğe ait otozomal bölgelerin yanı sıra Y koromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:3 oranındaki karışım örneğinde tespit edilmiştir. 1:3 oranındaki karışımın analizi başarılı şekilde gerçekleşmiştir

**Tablo XIII:** 1063A-1066A 1:3 karışımında minör alelin tespit edildiği 69 SNP bölgesi

| 1063A | 1066A | 1:3 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **GG** | **AG** | 729 | 148 | 0 | 581 | 0 | rs1490413 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 458 | 72 | 0 | 385 | 1 | rs4847034 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 910 | 147 | 0 | 763 | 0 | rs10495407 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 624 | 182 | 0 | 441 | 1 | rs891700 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 303 | 0 | 269 | 1 | 33 | rs1413212 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 313 | 0 | 46 | 0 | 267 | rs876724 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 252 | 45 | 0 | 207 | 0 | rs12997453 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 804 | 0 | 0 | 127 | 677 | rs4364205 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 232 | 0 | 25 | 207 | 0 | rs1979255 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 588 | 429 | 1 | 158 | 0 | rs251934 |
| **TT** | **GG** | **GT** | 625 | 0 | 0 | 449 | 176 | rs727811 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 352 | 1 | 64 | 0 | 287 | rs917118 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 266 | 0 | 201 | 0 | 65 | rs321198 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 371 | 0 | 242 | 0 | 129 | rs737681 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 801 | 0 | 710 | 0 | 91 | rs2056277 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 185 | 0 | 17 | 168 | 0 | rs1015250 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 594 | 0 | 502 | 1 | 91 | rs7041158 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 802 | 0 | 134 | 0 | 668 | rs826472 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 407 | 0 | 53 | 0 | 354 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 275 | 31 | 0 | 244 | 0 | rs3780962 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 388 | 281 | 0 | 107 | 0 | rs10773760 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 591 | 105 | 1 | 485 | 0 | rs1886510 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 615 | 424 | 1 | 190 | 0 | rs1058083 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 893 | 762 | 0 | 1 | 130 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 287 | 1 | 44 | 0 | 242 | rs873196 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 933 | 1 | 753 | 175 | 4 | rs1821380 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 146 | 108 | 0 | 38 | 0 | rs2342747 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 310 | 0 | 58 | 0 | 252 | rs430046 |
| **AC** | **CC** | **AC** | 425 | 67 | 357 | 1 | 0 | rs1382387 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 665 | 544 | 0 | 121 | 0 | rs740910 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 253 | 1 | 84 | 0 | 168 | rs2292972 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 224 | 151 | 73 | 0 | 0 | rs1493232 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 505 | 0 | 420 | 2 | 83 | rs1523537 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 572 | 0 | 478 | 0 | 94 | rs221956 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 741 | 595 | 0 | 3 | 143 | rs987640 |
| **C** | **-** | **C** | 81 | 0 | 81 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **-** | **C** | 33 | 0 | 33 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | **-** | **C** | 104 | 2 | 102 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | **-** | **G** | 68 | 0 | 0 | 68 | 0 | rs9786139 |
| **C** | **-** | **C** | 87 | 0 | 87 | 0 | 0 | rs16981290 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **G** | **-** | **G** | 61 | 0 | 0 | 61 | 0 | rs17250845 |
| **T** | **-** | **T** | 65 | 0 | 0 | 0 | 65 | L298 |
| **G** | **-** | **G** | 89 | 0 | 0 | 89 | 0 | P256 |
| **T** | **-** | **T** | 84 | 0 | 0 | 0 | 84 | P202 |
| **A** | **-** | **A** | 110 | 110 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |
| **A** | **-** | **A** | 28 | 28 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **T** | **-** | **T** | 66 | 0 | 0 | 0 | 66 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **T** | 110 | 0 | 0 | 0 | 110 | rs2032599 |
| **G** | **-** | **G** | 44 | 0 | 0 | 44 | 0 | rs20320 |
| **T** | **-** | **T** | 98 | 0 | 0 | 0 | 98 | rs2032602 |
| **C** | **-** | **C** | 42 | 0 | 42 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | **-** | **A** | 66 | 66 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | **-** | **G** | 88 | 0 | 0 | 87 | 1 | rs2032636 |
| **G** | **-** | **G** | 40 | 0 | 0 | 40 | 0 | rs9341278 |
| **A** | **-** | **A** | 82 | 81 | 0 | 1 | 0 | rs2032658 |
| **A** | **-** | **A** | 77 | 77 | 0 | 0 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **N** | **C** | 97 | 0 | 97 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | **-** | **A** | 88 | 88 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | **-** | **C** | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | **-** | **C** | 69 | 0 | 69 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | **-** | **C** | 122 | 0 | 122 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | **-** | **A** | 74 | 74 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | **-** | **G** | 62 | 5 | 0 | 57 | 0 | rs2032631 |
| **T** | **-** | **T** | 108 | 0 | 0 | 0 | 108 | rs2032673 |
| **T** | **-** | **T** | 121 | 0 | 0 | 0 | 121 | rs2032652 |
| **T** | **-** | **T** | 128 | 0 | 0 | 0 | 128 | rs16980426 |
| **A** | **-** | **A** | 109 | 108 | 0 | 1 | 0 | rs13447443 |
| **G** | **-** | **G** | 51 | 1 | 0 | 50 | 0 | rs17842518 |
| **A** | **-** | **A** | 126 | 126 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:3 oranındaki karışımın toplam 69 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1063A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 69 SNP bölgesine ait minör alelin tamamının başarıyla tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizi %100 başarı göstermiştir.

1063A-1066A'nın 1:3 karışımında rs4847034 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip "AG" ve toplam okuma sayısı ise 458x'dur. A aleli 72x, G aleli ise 385x kez okunmuştur. Referans genotipler ise "AG" ve "GG"'dir. Karışım oranı 1:3 olduğu için, karışım içinde 1 birim A aleli, 7 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:7'dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin

72x, G alelinin ise 385x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:7 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının 1:3 oranı olduğu teyit edilmiştir.

*4.1.2.1.3 1063A-1066A 1:10 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1063A kodlu örneğin yer aldığı 1:10 karışımında, 124 SNP bölgesinden 10 Y SNP bölgesinde (rs35284970 rs9786184 rs9786139 rs4141886 rs20320 rs8179021 rs2032624 rs9341278 M479 rs17842518), analitik sınırdan düşük okuma sayıları gerçekleştiğinden başarılı bir genotiplendirme yapılamamıştır.

**Tablo XIV:** 1063A-1066A 1:10 oranında genotiplendirme yapılamayan 10 Y SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:10 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **C** | - | **N** | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | - | **N** | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | - | **N** | 4 | 0 | 0 | 4 | 0 | rs9786139 |
| **A** | - | **N** | 5 | 5 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **G** | - | **N** | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | rs20320 |
| **C** | - | **N** | 6 | 0 | 6 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | - | **N** | 7 | 7 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | - | **N** | 4 | 0 | 0 | 4 | 0 | rs9341278 |
| **C** | - | **N** | 4 | 0 | 4 | 0 | 0 | M479 |
| **G** | - | **N** | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | rs17842518 |

1:10 oranındaki karışımda, heterozigot genotip beklenen 12 otozomal SNP bölgesinde homozigot genotip gözlenmiştir. Geri kalan 103 SNP bölgesi ise başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 468x, en düşük okuma sayısı rs719366 bölgesinde 65x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 30x, en düşük okuma sayısı rs2032595 bölgesinde 9x olarak gözlenmiştir.

**Tablo XV:** 1063A-1066A 1:10 oranında beklenmeyen 12 homozigot SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:10 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **GG** | **GG** | 166 | 11 | 0 | 155 | 0 | rs4847034 |
| **AG** | **GG** | **CC** | 122 | 8 | 0 | 114 | 0 | rs12997453 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 127 | 0 | 8 | 0 | 119 | rs917118 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CG** | **GG** | **GG** | 90 | 0 | 2 | 88 | 0 | rs1015250 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 185 | 0 | 7 | 0 | 178 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 168 | 9 | 0 | 159 | 0 | rs3780962 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 142 | 0 | 3 | 0 | 139 | rs873196 |
| **GG** | **AA** | **AA** | 57 | 55 | 0 | 2 | 0 | rs2342747 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 113 | 0 | 4 | 0 | 109 | rs430046 |
| **AC** | **CC** | **CC** | 161 | 6 | 155 | 0 | 0 | rs1382387 |
| **CC** | **AA** | **AA** | 97 | 84 | 12 | 1 | 0 | rs1493232 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 125 | 0 | 4 | 121 | 0 | rs1979255 |

1:10 oranındaki karışımın toplam 69 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1063A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 69 SNP bölgesine ait minör alelin 47'inin tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizi, minör alel tespitinde %78 oranında bir başarı sağlamıştır.

**Tablo XVI:** 1063A-1066A 1:10 oranında minör alelin tespit edildiği 47 SNP bölgesi

| **1063 A** | **1066 A** | **1:10** | **Okuma** | **A** | **C** | **G** | **T** | **SNP** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **GG** | **AG** | 215 | 25 | 0 | 190 | 0 | rs891700 |
| **TT** | **GG** | **GT** | 169 | 0 | 0 | 145 | 24 | rs727811 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 120 | 0 | 101 | 0 | 19 | rs321198 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 162 | 0 | 141 | 0 | 21 | rs737681 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 170 | 153 | 0 | 17 | 0 | rs10773760 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 325 | 283 | 0 | 42 | 0 | rs1058083 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 121 | 0 | 14 | 0 | 107 | rs2292972 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 356 | 20 | 0 | 336 | 0 | rs1490413 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 449 | 37 | 0 | 412 | 0 | rs10495407 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 166 | 0 | 150 | 0 | 16 | rs1413212 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 85 | 0 | 5 | 0 | 80 | rs876724 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 374 | 0 | 0 | 20 | 354 | rs4364205 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 231 | 206 | 0 | 25 | 0 | rs251934 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 436 | 0 | 414 | 0 | 22 | rs2056277 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 255 | 0 | 231 | 0 | 24 | rs7041158 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 265 | 0 | 17 | 0 | 248 | rs826472 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 251 | 14 | 0 | 237 | 0 | rs1886510 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 411 | 390 | 0 | 1 | 20 | rs354439 |
| **CG** | **CC** | **CC** | 352 | 0 | 349 | 3 | 0 | rs1821380 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 265 | 237 | 0 | 28 | 0 | rs740910 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 244 | 0 | 229 | 1 | 14 | rs1523537 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 267 | 0 | 253 | 0 | 14 | rs221956 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 235 | 224 | 1 | 1 | 9 | rs987640 |
| **C** | - | **C** | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | - | **C** | 20 | 0 | 20 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **G** | - | **G** | 13 | 0 | 0 | 13 | 0 | rs17250845 |
| **T** | - | **T** | 12 | 0 | 0 | 0 | 12 | L298 |
| **G** | - | **G** | 24 | 0 | 0 | 24 | 0 | P256 |
| **T** | - | **T** | 20 | 0 | 0 | 0 | 20 | P202 |
| **A** | - | **A** | 21 | 21 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **T** | **-** | **T** | 9 | 0 | 0 | 0 | 9 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **T** | 23 | 0 | 0 | 0 | 23 | rs2032599 |
| **T** | **-** | **T** | 21 | 0 | 1 | 0 | 20 | rs2032602 |
| **G** | **-** | **G** | 15 | 0 | 0 | 15 | 0 | rs2032636 |
| **A** | **-** | **A** | 13 | 13 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **A** | **-** | **A** | 11 | 11 | 0 | 0 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **N** | **C** | 11 | 0 | 11 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | **-** | **A** | 10 | 10 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | **-** | **C** | 9 | 0 | 9 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | **-** | **C** | 30 | 0 | 30 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | **-** | **A** | 14 | 14 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | **-** | **G** | 12 | 1 | 0 | 11 | 0 | rs2032631 |
| **T** | **-** | **T** | 18 | 0 | 0 | 0 | 18 | rs2032673 |
| **T** | **-** | **T** | 12 | 0 | 0 | 0 | 12 | rs2032652 |
| **T** | **-** | **T** | 24 | 0 | 0 | 0 | 24 | rs16980426 |
| **A** | **-** | **A** | 10 | 10 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **A** | **-** | **A** | 10 | 10 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:10 oranında rs891700 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip “AG” ve toplam okuma sayısı ise 215x’dur. A aleli 25x, G aleli ise 190x kez okunmuştur. Referans genotipler ise “AA” ve “GG”’dir. Karışım oranı 1:10 olduğu için, karışım içinde 1 birim A aleli, 10 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:10’dur. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 25x, G alelinin ise 190x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:10 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının 1:10 oranı olduğu teyit edilmiştir.

#### *4.1.2.1.4 1063A-1066A 1:20 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1063A kodlu örneğin yer aldığı 1:20 karışımında, 124 SNP bölgesinden 4 Y SNP bölgesinde (rs4141886 rs8179021 rs9341278 M479) analitik sınırdan düşük okuma sayıları gerçekleştiğinden başarılı bir genotiplendirme yapılamamıştır. Yine düşük okuma sayısı sebebiyle referans profillerine göre heterozigot genotip beklenen 6 otozomal SNP bölgesinde (rs1979255, rs1015250, rs2342747, rs1382387, rs2292972 ve rs917118) homozigot genotip gözlenmiştir. Geri kalan 115 SNP bölgesi ise başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs6811238 bölgesinde 1428x, en düşük okuma sayısı rs7520386 bölgesinde 191x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP

bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs17222573 bölgesinde 48x, en düşük okuma sayısı rs20320 bölgesinde 9x olarak gözlenmiştir. 1:20 dilüsyonunda 6 SNP bölgesi sistem tarafından düşük okuma sayısı sebebiyle homozigot olarak tanımlanmıştır.

**Tablo XVII:** 1063A-1066A 1:20 oranında beklenmeyen 6 homozigot SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 01:20 | Okuma Sayısı | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CG** | **GG** | **GG** | 309 | 0 | 12 | 297 | 0 | rs1979255 |
| **CG** | **GG** | **GG** | 226 | 0 | 6 | 220 | 0 | rs1015250 |
| **GG** | **AA** | **AA** | 170 | 157 | 1 | 12 | 0 | rs2342747 |
| **AC** | **CC** | **CC** | 618 | 7 | 611 | 0 | 0 | rs1382387 |
| **CC** | **TT** | **TT** | 335 | 0 | 12 | 0 | 323 | rs2292972 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 369 | 0 | 10 | 0 | 359 | rs917118 |

1:20 dilüsyonunda Y kromozomu üzerinde bulunan 34 SNP bölgesinden 4'ünün analitik eşik olan 8x okuma sayısının altında kalmıştır.

**Tablo XVIII:** 1063A-1066A 1:20 oranında genotiplendirme yapılamayan 4 Y SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:20 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **A** | - | **N** | 7 | 7 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **C** | - | **N** | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **G** | - | **N** | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | rs9341278 |
| **C** | - | **N** | 3 | 0 | 3 | 0 | 0 | M479 |

1:20 oranındaki karışımın toplam 69 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1063A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 69 SNP bölgesine ait minör alelin 59'unun tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizi, minör alel tespitinde %85 oranında bir başarı sağlamıştır.

**Tablo XIX:** 1063A-1066A 1:20 oranında minör alelin tespit edildiği 59 SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:20 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **GG** | **AG** | 1030 | 18 | 0 | 1012 | 0 | rs1490413 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 525 | 24 | 0 | 501 | 0 | rs4847034 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 1115 | 32 | 0 | 1083 | 0 | rs10495407 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 796 | 52 | 0 | 742 | 2 | rs891700 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 355 | 0 | 339 | 1 | 15 | rs1413212 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CT** | **TT** | **CT** | 345 | 0 | 13 | 0 | 332 | rs876724 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 312 | 13 | 0 | 299 | 0 | rs12997453 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 1214 | 0 | 1 | 41 | 1172 | rs4364205 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 687 | 655 | 0 | 32 | 0 | rs251934 |
| **TT** | **GG** | **GT** | 677 | 0 | 0 | 649 | 28 | rs727811 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 381 | 0 | 354 | 0 | 27 | rs321198 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 458 | 0 | 437 | 1 | 20 | rs737681 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1066 | 0 | 1045 | 0 | 21 | rs2056277 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 731 | 0 | 716 | 0 | 15 | rs7041158 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 844 | 0 | 20 | 0 | 824 | rs826472 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 613 | 1 | 33 | 0 | 579 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 380 | 18 | 0 | 362 | 0 | rs3780962 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 516 | 482 | 0 | 34 | 0 | rs10773760 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 681 | 22 | 0 | 659 | 0 | rs1886510 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 968 | 905 | 0 | 63 | 0 | rs1058083 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 1300 | 1251 | 0 | 3 | 46 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 367 | 0 | 17 | 0 | 350 | rs873196 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 1347 | 0 | 1307 | 36 | 4 | rs1821380 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 414 | 1 | 15 | 0 | 398 | rs430046 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 847 | 822 | 0 | 25 | 0 | rs740910 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 273 | 253 | 19 | 1 | 0 | rs1493232 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 664 | 1 | 644 | 1 | 18 | rs1523537 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 763 | 0 | 729 | 0 | 34 | rs221956 |
| **AT** | **AA** | **AT** | 964 | 932 | 1 | 1 | 30 | rs987640 |
| **C** | **-** | **C** | 13 | 0 | 13 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **-** | **C** | 12 | 0 | 12 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | **-** | **C** | 29 | 0 | 29 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | **-** | **G** | 15 | 0 | 0 | 15 | 0 | rs9786139 |
| **C** | **-** | **C** | 25 | 0 | 25 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **G** | **-** | **G** | 20 | 0 | 0 | 20 | 0 | rs17250845 |
| **T** | **-** | **T** | 23 | 0 | 0 | 0 | 23 | L298 |
| **G** | **-** | **G** | 30 | 0 | 0 | 30 | 0 | P256 |
| **T** | **-** | **T** | 20 | 0 | 0 | 0 | 20 | P202 |
| **A** | **-** | **A** | 23 | 23 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |
| **T** | **-** | **T** | 25 | 0 | 0 | 0 | 25 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **T** | 31 | 0 | 0 | 0 | 31 | rs2032599 |
| **G** | **-** | **G** | 9 | 0 | 0 | 9 | 0 | rs20320 |
| **T** | **-** | **T** | 25 | 0 | 0 | 0 | 25 | rs2032602 |
| **A** | **-** | **A** | 14 | 14 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | **-** | **G** | 24 | 0 | 0 | 24 | 0 | rs2032636 |
| **A** | **-** | **A** | 19 | 19 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **A** | **-** | **A** | 28 | 28 | 0 | 0 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **N** | **C** | 20 | 0 | 20 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | **-** | **A** | 48 | 48 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | **-** | **C** | 17 | 0 | 17 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | **-** | **C** | 34 | 0 | 34 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | **-** | **A** | 26 | 26 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | **-** | **G** | 18 | 3 | 0 | 15 | 0 | rs2032631 |
| **T** | **-** | **T** | 18 | 0 | 0 | 0 | 18 | rs2032673 |
| **T** | **-** | **T** | 42 | 0 | 0 | 0 | 42 | rs2032652 |
| **T** | **-** | **T** | 35 | 0 | 0 | 0 | 35 | rs16980426 |
| **A** | **-** | **A** | 32 | 32 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **G** | **-** | **G** | 19 | 0 | 0 | 19 | 0 | rs17842518 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **A** | - | **A** | 31 | 31 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:20 karışımında rs1490413 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip "AG" ve toplam okuma sayısı ise 1030x'dur. A aleli 18x, G aleli ise 1012x kez okunmuştur. Referans genotipler ise "AG" ve "GG"'dir. Karışım oranı 1:20 olduğu için, karışım içinde 1 birim A aleli, 41 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:41'dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 18x, G alelinin ise 1012x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:41 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının 1:20 oranı olduğu teyit edilmiştir.

*4.1.2.1.5 1063A-1066A 1:50 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1063A kodlu örneğin yer aldığı 1:50 karışımında, 124 SNP bölgesinden 10'unda herhangi bir okuma yapılamamıştır. Bir başka ifade ile analiz kiti, bu bölgelerde başarısız olmuştur.

**Tablo XX:** 1063A-1066A 1:50 oranında okuma yapılamayan 10 Y SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:50 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **C** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **G** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs17250845 |
| **A** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **G** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs20320 |
| **G** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs9341278 |
| **C** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | - | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | rs17842518 |

Analizi yapılabilen 114 SNP bölgesinin 14 Y SNP bölgesinde analitik sınırdan düşük okuma sayıları tespit edilmiştir.

**Tablo XXI:** 1063A-1066A 1:50 oranında okuma sayısı düşük 14 Y SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:50 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **C** | **-** | **N** | 4 | 0 | 4 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | **-** | **N** | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **T** | **-** | **N** | 2 | 0 | 0 | 0 | 2 | L298 |
| **G** | **-** | **N** | 5 | 0 | 0 | 5 | 0 | P256 |
| **T** | **-** | **N** | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 | P202 |
| **A** | **-** | **N** | 6 | 6 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |
| **T** | **-** | **N** | 2 | 0 | 0 | 0 | 2 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **N** | 7 | 0 | 0 | 0 | 7 | rs2032602 |
| **C** | **-** | **N** | 3 | 0 | 3 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | **-** | **N** | 2 | 2 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **A** | **-** | **N** | 3 | 3 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **C** | **N** | **N** | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **G** | **-** | **N** | 4 | 1 | 0 | 3 | 0 | rs2032631 |
| **T** | **-** | **N** | 5 | 0 | 0 | 0 | 5 | rs16980426 |

1:50 oranında referans profillerine göre heterozigot genotip beklenen otozomal 29 SNP bölgesinde homozigot genotip gözlenmiştir. Geri kalan 61 SNP bölgesi ise başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 894x, en düşük okuma sayısı rs7520386 bölgesinde 164x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs2032673 bölgesinde 21x, en düşük okuma sayısı rs2032599 bölgesinde 8x olarak gözlenmiştir.

**Tablo XXII:** 1063A-1066A 1:50 oranında beklenmeyen 29 homozigot SNP bölgesi

| 1063 A | 1066 A | 1:50 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **GG** | **GG** | 272 | 2 | 0 | 269 | 1 | rs4847034 |
| **AA** | **GG** | **GG** | 417 | 11 | 0 | 406 | 0 | rs891700 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 189 | 4 | 0 | 185 | 0 | rs12997453 |
| **GT** | **TT** | **TT** | 625 | 0 | 0 | 1 | 624 | rs4364205 |
| **CG** | **GG** | **GG** | 213 | 0 | 1 | 212 | 0 | rs1979255 |
| **TT** | **CC** | **CC** | 275 | 0 | 274 | 0 | 1 | rs321198 |
| **CG** | **GG** | **GG** | 202 | 0 | 8 | 194 | 0 | rs1015250 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 324 | 0 | 6 | 0 | 318 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 244 | 7 | 0 | 237 | 0 | rs3780962 |
| **GG** | **AA** | **AA** | 315 | 311 | 0 | 4 | 0 | rs10773760 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 453 | 2 | 0 | 451 | 0 | rs1886510 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 335 | 0 | 1 | 0 | 334 | rs873196 |
| **GG** | **AA** | **AA** | 96 | 93 | 0 | 3 | 0 | rs2342747 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 248 | 0 | 5 | 0 | 243 | rs430046 |
| **AC** | **CC** | **CC** | 343 | 2 | 341 | 0 | 0 | rs1382387 |
| **CC** | **TT** | **TT** | 269 | 0 | 2 | 0 | 267 | rs2292972 |
| **CC** | **AA** | **AA** | 185 | 174 | 11 | 0 | 0 | rs1493232 |
| **CT** | **CC** | **CC** | 420 | 0 | 415 | 2 | 3 | rs1523537 |
| **GG** | **AA** | **AA** | 459 | 459 | 0 | 0 | 0 | rs251934 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 808 | 0 | 0 | 808 | 0 | rs10495407 |
| **CT** | **CC** | **CC** | 297 | 0 | 297 | 0 | 0 | rs1413212 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 194 | 0 | 0 | 0 | 194 | rs876724 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CT** | **TT** | **TT** | 253 | 0 | 0 | 0 | 253 | rs917118 |
| **CT** | **CC** | **CC** | 640 | 0 | 639 | 1 | 0 | rs2056277 |
| **CT** | **CC** | **CC** | 471 | 0 | 471 | 0 | 0 | rs7041158 |
| **AT** | **AA** | **AA** | 669 | 668 | 0 | 1 | 0 | rs354439 |
| **CG** | **CC** | **CC** | 698 | 0 | 698 | 0 | 0 | rs1821380 |
| **AG** | **AA** | **AA** | 558 | 558 | 0 | 0 | 0 | rs740910 |
| **AT** | **AA** | **AA** | 494 | 491 | 1 | 2 | 0 | rs987640 |

1:50 oranındaki karışımın toplam 69 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1063A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar, 69 SNP bölgesine ait minör alelin 15'inin tespit edildiğini ortaya koymuştur. NGS analizi, minör alel tespitinde %21 gibi bir başarı oranı elde etmiştir.

**Tablo XXIII:** 1063A-1066A 1:50 oranında minör alelin tespit edildiği 15 SNP bölgesi

| **1063 A** | **1066 A** | **01:50** | **Okuma Sayısı** | **A** | **C** | **G** | **T** | **SNP** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **GG** | **AG** | 678 | 20 | 0 | 658 | 0 | rs1490413 |
| **TT** | **GG** | **GT** | 406 | 0 | 0 | 388 | 18 | rs727811 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 286 | 0 | 271 | 0 | 15 | rs737681 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 623 | 0 | 17 | 0 | 606 | rs826472 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 628 | 600 | 0 | 28 | 0 | rs1058083 |
| **C** | - | **C** | 10 | 0 | 10 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **G** | - | **G** | 10 | 0 | 0 | 10 | 0 | rs9786139 |
| **T** | - | **T** | 8 | 0 | 0 | 0 | 8 | rs2032599 |
| **G** | - | **G** | 9 | 0 | 0 | 9 | 0 | rs2032636 |
| **A** | - | **A** | 8 | 8 | 0 | 0 | 0 | rs2319818 |
| **A** | - | **A** | 8 | 8 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **T** | - | **T** | 21 | 0 | 0 | 0 | 21 | rs2032673 |
| **T** | - | **T** | 18 | 0 | 0 | 0 | 18 | rs2032652 |
| **A** | - | **A** | 16 | 16 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **A** | - | **A** | 9 | 9 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:50 oranında rs1490413 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip "AG" ve toplam okuma sayısı ise 678x'dur. A aleli 20x, G aleli ise 658x kez okunmuştur. Referans genotipler ise "AG" ve "GG"'dir. Karışım oranı 1:50 olduğu için, karışım içinde 1 birim A aleli, 101 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:101'dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 20x, G alelinin ise 658x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:33 olarak

gerçekleşmiştir. Bu oran beklenen 1:101 oranından düşüktür. Ancak minör DNA miktarının en düşük olduğu bu dilüsyonda bu sapma olağandır.

#### *4.1.2.2 1067A-1070A Karışımları*

İkisi de erkek cinsiyetli 1067A ve 1070A kodlu örnekler; 1:1, 1:3, 1:10 ve 1:20 oranlarında karıştırılmıştır. Bu iki örneğe ait SNP bölgeleri incelendiğinde, **17** Full Informatif (9 otozomal-8 Y SNP) ve **18** İnformatif olmak üzere ayrım sağlayacak toplam **35** SNP bölgesi olduğu tespit edilmiştir.

##### *4.1.2.2.1 1067A-1070A 1:1 Karışımı*

1:1 karışımına ait 124 SNP bölgesi başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs18 21380 bölgesinde 2708x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 349x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 1117x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 167x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayılarının, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. Erkek cinsiyetli iki örneğe ait otozomal bölgelerin yanı sıra Y koromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:1 oranındaki karışım örneğinde tespit edilmiştir.

**Tablo XXIV:** 1067A-1070A 1:1 oranında Full İnformatif 17 SNP bölgesi

| 1067A | 1070A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **GG** | **AG** | 2017 | 1010 | 2 | 1004 | 1 | rs1490413 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 847 | 379 | 0 | 468 | 0 | rs4847034 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 2501 | 1287 | 1 | 1213 | 0 | rs1872575 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 1131 | 0 | 584 | 0 | 547 | rs1463729 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 1173 | 525 | 1 | 647 | 0 | rs740598 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 349 | 171 | 0 | 178 | 0 | rs2342747 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 641 | 0 | 298 | 0 | 343 | rs2292972 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 585 | 309 | 275 | 1 | 0 | rs576261 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 864 | 427 | 1 | 436 | 0 | rs914165 |
| **C** | **A** | **AC** | 815 | 387 | 428 | 0 | 0 | rs9786184 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **C** | **G** | **CG** | 528 | 0 | 259 | 268 | 1 | rs17250845 |
| **A** | **T** | **AT** | 1022 | 456 | 1 | 1 | 564 | rs17306671 |
| **A** | **C** | **AC** | 503 | 273 | 230 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **A** | **G** | **AG** | 684 | 323 | 0 | 361 | 0 | rs2032658 |
| **C** | **G** | **CG** | 1117 | 0 | 480 | 637 | 0 | rs3900 |
| **G** | **A** | **AG** | 550 | 285 | 1 | 264 | 0 | rs2032631 |
| **A** | **C** | **AC** | 789 | 366 | 421 | 2 | 0 | rs2033003 |

1067A ile 1070A karışımları 1:1 oranında karıştırıldıklarında, elde edilen heterozigot genotipteki alellerin okuma sayılarının da 1:1 oranında olması beklenmektedir. Otozomal SNP bölgelerinden rs1490413 ve rs4847034 bölgelerindeki alellere ait okuma sayıları sırasıyla incelendiğinde (1010/1004; 379/468) gözlenen 1:1 oranının beklenen 1:1 oranı ile uyumlu olduğu tespit edilmiştir.

Y kromozomu üzerinde bulunan 34 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışım bölgesinde tespit edilen Y SNP'lerin 1067A ve 1070A örneğine ait Y SNP'ler ile uyumlu olduğu gözlenmiştir. 34 SNP bölgesinden 9 Y SNP bölgesinde (rs9786184, rs17250845, rs17306671, rs2032624, rs2032658, rs3900, rs2032631 ve rs2033003), iki erkek karışımı birbirinden ayıracak şekilde hem 1067A'ya hem de 1070A'ya ait olan Y alelleri tespit edilmiştir.

**Tablo XXV:** 1067A-1070A 1:1 oranında İnformatif 18 SNP bölgesi

| **1067** | **1070** | **1:1** | **Okuma** | **A** | **C** | **G** | **T** | **SNP** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CT** | **CC** | **CT** | 503 | 0 | 379 | 0 | 124 | rs876724 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 626 | 168 | 0 | 457 | 1 | rs12997453 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1563 | 1 | 1156 | 2 | 404 | rs6955448 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 812 | 0 | 210 | 0 | 602 | rs917118 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1527 | 0 | 423 | 1 | 1103 | rs1360288 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1335 | 0 | 974 | 0 | 361 | rs826472 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 1509 | 340 | 2 | 0 | 1167 | rs1335873 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 2090 | 461 | 1 | 3 | 1625 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 859 | 1 | 222 | 0 | 636 | rs873196 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 906 | 0 | 227 | 0 | 679 | rs2016276 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 1245 | 0 | 2 | 962 | 281 | rs729172 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1455 | 1092 | 1 | 359 | 3 | rs740910 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 758 | 166 | 0 | 591 | 1 | rs9951171 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1516 | 0 | 365 | 1 | 1150 | rs1736442 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1469 | 0 | 1065 | 0 | 404 | rs221956 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 732 | 196 | 0 | 535 | 1 | rs733164 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 1924 | 562 | 3 | 1 | 1358 | rs987640 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **GT** | **TT** | **GT** | 1991 | 1 | 2 | 387 | 1601 | rs4364205 |

1:1 karışımındaki rs876724 bölgesindeki “CT” genotipini, 1070A referans örneğindeki “CC” homozigot genotipiyle karşılaştırdığımızda, diğer katılımcının genotipinin “T” alelini içerdiğini söylemek mümkündür. Ancak sadece bu bilgi ile diğer katılımcının genotipinin “TT” mi “CT” mi olduğu bilinemez. Eğer diğer katılımcının genotipi “TT” ise karışımdaki “C” ve “T” alellerinin okuma sayıları oranı 1:1 olacaktır. Ancak, eğer diğer katılımcının genotipi “CT” ise, “C” ve “T” alellerinin okuma sayılarının oranı 1:3 olacaktır. rs876724 SNP bölgesindeki C ve T alellerinin okuma sayılarını oranladığımızda (124/379), karşımızda yaklaşık 1:3 oranı çıkmaktadır. O halde diğer katılımcının genotipi “CT” olmalıdır. Nitekim 1067A kodlu örneğin rs876724 bölgesindeki genotipi “CT” dir ve okuma sayıları arasındaki oran bu durumu uygun bir şekilde teyit edilmiştir.

**Tablo XXVI:** 1067A-1070A 1:1 karışımına ait daha az düzeyde bilgi veren 23 SNP bölgesi

| **1067A** | **1070A** | **1:1** | **Okuma** | **A** | **C** | **G** | **T** | **SNP** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **GG** | **AG** | **AG** | 1956 | 449 | 0 | 1499 | 8 | rs560681 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 1533 | 1 | 997 | 0 | 535 | rs1355366 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 743 | 0 | 213 | 1 | 529 | rs6444724 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 513 | 1 | 108 | 403 | 1 | rs1979255 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 1016 | 775 | 0 | 241 | 0 | rs717302 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 1280 | 352 | 0 | 928 | 0 | rs159606 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 1341 | 345 | 1 | 993 | 2 | rs251934 |
| **GG** | **GT** | **GT** | 1102 | 1 | 1 | 798 | 302 | rs727811 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 1716 | 0 | 1201 | 5 | 510 | rs2056277 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 727 | 539 | 0 | 188 | 0 | rs3780962 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 640 | 0 | 470 | 4 | 166 | rs964681 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 587 | 1 | 156 | 430 | 0 | rs10488710 |
| **CC** | **CG** | **CG** | 1751 | 1 | 1258 | 487 | 5 | rs2269355 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 456 | 0 | 323 | 0 | 133 | rs2111980 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 966 | 704 | 0 | 262 | 0 | rs10773760 |
| **TT** | **AT** | **AT** | 1671 | 432 | 1 | 2 | 1236 | rs1454361 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 825 | 288 | 1 | 536 | 0 | rs4530059 |
| **AA** | **AC** | **AC** | 915 | 706 | 206 | 0 | 3 | rs1382387 |
| **AA** | **AC** | **AC** | 534 | 376 | 158 | 0 | 0 | rs1493232 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 521 | 387 | 0 | 134 | 0 | rs719366 |
| **CC** | **CG** | **CG** | 1349 | 0 | 983 | 366 | 0 | rs445251 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 1492 | 402 | 0 | 1090 | 0 | rs1005533 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 1434 | 0 | 1157 | 3 | 274 | rs1523537 |

1067A-1070A karışımında tespit edilen 23 SNP bölgesi, karışık örneklerin analizinde Full Informatif ve Informatif SNP bölgeleri kadar bilgi verememektedir. Bu durumun sebebi, bu tür SNP'lerde, karışık örnekte tespit edilen genotipin, karışımı meydana getiren katılımcılardan birinin genotipi ile aynı olmasıdır. Dolayısıyla bu tür SNP'lerde minör alelin tespiti yapılamamaktadır. Yine de bu 23 SNP bölgelerinin karışımı meydana getiren katılımcılarla ilgili hiçbir bilgi vermediğini ifade etmek doğru olmayacaktır. Bu bölgeler de karışımı meydana getiren katılımcılar ile ilgili bilgi sağlamaktadır. Şöyle ki; rs560681 SNP bölgesine ait sonuçları değerlendirdiğimizde, karışım genotipinin "AG" ile 1070A'nın genotipi "AG" birbirinin aynısıdır. DNA teorisi gereğince, heterozigot bir SNP bölgesinde (AG) birbirinin aynısı 2 genotip 1:1 oranında karıştırılırsa, karışımda A aleli kadar G aleli okunması gerekmektedir. Bir başka ifade ile, bu karışım sadece 1070A'dan kaynaklanıyorsa veya diğer katılımcının genotipi 1070A ile aynı ise, karışımdaki "A" ve "G" alellerine ait okuma sayılarının 1:1 oranında gözlenmesi gerekir. rs560681 SNP bölgesi incelendiğinde, "A" alelinin 449, "G" alelinin ise 1499 (yaklaşık 1:3 oranı) defa okunduğu görülmektedir. O halde bu örnekte, "G" alelinin okunma sayısını arttıran bir katılımcı DNA bulunmaktadır. Ayrıca bu tabloda, karışıma katkı veren DNA'nın genotipinin "AG" mı "GG" mi olduğu sorusu da gündeme gelmektedir. Bu durumda 1:3 okuma sayısı oranı bize, katkı veren bu DNA'nın "GG" genotipinde olması gerektiği yönünde fikir vermektedir. 1067A'nın rs560681 SNP bölgesinde "GG" genotipine sahip olduğu gözlenmektedir. Görüldüğü üzere SNP markırına yönelik teorik yaklaşım gözlenen sonuçlarla teyit edilmiştir.

**Tablo XXVII:** 1067A-1070A 1:1 karışımına ait Non-İnformatif 66 SNP bölgesi

| 1067A | 1070A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AG** | **AG** | 840 | 641 | 0 | 199 | 0 | rs7520386 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 1840 | 0 | 0 | 1840 | 0 | rs10495407 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 1180 | 1178 | 0 | 1 | 1 | rs891700 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 820 | 0 | 386 | 1 | 433 | rs1413212 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 902 | 471 | 0 | 431 | 0 | rs1109037 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 690 | 345 | 0 | 345 | 0 | rs993934 |
| **CG** | **CG** | **CG** | 961 | 0 | 420 | 541 | 0 | rs907100 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **TT** | **TT** | **TT** | 1504 | 0 | 9 | 0 | 1495 | rs1357617 |
| **TT** | **TT** | **TT** | 1626 | 2 | 2 | 0 | 1622 | rs2046361 |
| **GT** | **GT** | **GT** | 2580 | 3 | 1 | 1271 | 1305 | rs6811238 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 1358 | 739 | 0 | 617 | 2 | rs7704770 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 980 | 439 | 1 | 539 | 1 | rs338882 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 1335 | 775 | 0 | 560 | 0 | rs13218440 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 645 | 1 | 308 | 1 | 335 | rs214955 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 739 | 0 | 362 | 0 | 377 | rs321198 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 1036 | 0 | 490 | 0 | 546 | rs737681 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 1820 | 0 | 1804 | 2 | 14 | rs10092491 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 871 | 0 | 868 | 0 | 3 | rs4288409 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 400 | 0 | 0 | 400 | 0 | rs1015250 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 1198 | 0 | 622 | 0 | 576 | rs7041158 |
| **GT** | **GT** | **GT** | 592 | 0 | 1 | 165 | 426 | rs10776839 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 937 | 0 | 484 | 0 | 453 | rs735155 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 2064 | 0 | 2064 | 0 | 0 | rs1498553 |
| **TT** | **TT** | **TT** | 1555 | 2 | 26 | 2 | 1525 | rs901398 |
| **AT** | **AT** | **AT** | 601 | 278 | 1 | 0 | 322 | rs2076848 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 1291 | 3 | 0 | 1288 | 0 | rs1886510 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 1812 | 3 | 0 | 1807 | 2 | rs1058083 |
| **CG** | **CG** | **CG** | 847 | 0 | 375 | 472 | 0 | rs722290 |
| **CG** | **CG** | **CG** | 2708 | 2 | 1400 | 1304 | 2 | rs1821380 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 1412 | 0 | 661 | 0 | 751 | rs1528460 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 707 | 0 | 342 | 0 | 365 | rs430046 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 1081 | 523 | 0 | 556 | 2 | rs9905977 |
| **TT** | **TT** | **TT** | 1984 | 0 | 4 | 0 | 1980 | rs938283 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 1810 | 2 | 987 | 1 | 820 | rs1024116 |
| **AC** | **AC** | **AC** | 2572 | 739 | 1830 | 2 | 1 | rs1031825 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 1878 | 907 | 0 | 971 | 0 | rs722098 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 1929 | 1923 | 0 | 6 | 0 | rs2830795 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 1130 | 581 | 0 | 549 | 0 | rs2831700 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 1661 | 1659 | 0 | 2 | 0 | rs2040411 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 1073 | 494 | 0 | 579 | 0 | rs1028528 |
| **C** | **C** | **C** | 647 | 0 | 647 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **C** | **C** | 304 | 0 | 304 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **G** | **G** | **G** | 637 | 1 | 0 | 636 | 0 | rs9786139 |
| **C** | **C** | **C** | 605 | 0 | 605 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **T** | **T** | **T** | 440 | 1 | 0 | 0 | 439 | L298 |
| **G** | **G** | **G** | 596 | 0 | 0 | 596 | 0 | P256 |
| **T** | **T** | **T** | 659 | 0 | 0 | 0 | 659 | P202 |
| **A** | **A** | **A** | 315 | 315 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **T** | **T** | **T** | 418 | 0 | 0 | 0 | 418 | rs2032595 |
| **T** | **T** | **T** | 744 | 0 | 0 | 0 | 744 | rs2032599 |
| **G** | **G** | **G** | 432 | 0 | 0 | 432 | 0 | rs20320 |
| **T** | **T** | **T** | 892 | 0 | 1 | 0 | 891 | rs2032602 |
| **C** | **C** | **C** | 452 | 0 | 452 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **G** | **G** | **G** | 877 | 0 | 0 | 859 | 18 | rs2032636 |
| **G** | **G** | **G** | 326 | 1 | 0 | 325 | 0 | rs9341278 |
| **G** | **G** | **G** | 616 | 0 | 1 | 615 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **C** | **C** | 639 | 0 | 639 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | **A** | **A** | 828 | 826 | 0 | 2 | 0 | rs17222573 |
| **C** | **C** | **C** | 167 | 0 | 167 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | **C** | **C** | 470 | 0 | 470 | 0 | 0 | rs3848982 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **A** | **A** | **A** | 628 | 627 | 0 | 0 | 1 | rs3911 |
| **T** | **T** | **T** | 890 | 1 | 0 | 0 | 889 | rs2032673 |
| **T** | **T** | **T** | 899 | 0 | 0 | 0 | 899 | rs2032652 |
| **T** | **T** | **T** | 688 | 0 | 0 | 1 | 687 | rs16980426 |
| **A** | **A** | **A** | 909 | 908 | 0 | 1 | 0 | rs13447443 |
| **G** | **G** | **G** | 441 | 0 | 0 | 441 | 0 | rs17842518 |

1067A-1070A karışımında 66 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışımından elde edilen genotiplerin, karışımı meydana getiren katılımcıların genotipleriyle tamamen aynı olduğu gözlenmektedir. Yine Y SNP bölgelerinde de, katılımcılara ait Y alelleri birbirlerinin aynısıdır. Bu durum, karışımdaki minör aleller hakkında herhangi bir bilgi alınamaması sonucunu doğurmaktadır. Ancak yine de, bu tür SNP bölgelerinin tamamen analiz dışı bırakılması gerektiği sonucuna varılmamalıdır. Çünkü bu bölgeler, şüpheli veya sanığı dahil etme açısından bir bilgi sağlamasa da, şüpheli veya sanığı dışlama bakımından bir çerçeve sunabilmektedir. Şöyle ki; rs1413212 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışımından elde edilen genotip "CT"' olarak gözlenmiştir. Mağdur sıfatıyla 1067A örneği referans olarak kabul edilirse, mağdurun da genotipi "CT" olarak gözlenmiştir. Karışımdaki "C" ve "T" alellerinin okuma sayılarına baktığımızda oranın 1:1 olduğu (386/433) gözlenmektedir. Bu durum, karışıma katkıda bulunan diğer katılımcının da A ve G alellerinin oranını değiştiremediğini göstermektedir. O halde karşılaştırılan şüpheli veya sanığın genotipi de "CT" olmalıdır. Aksi durumda, şüpheli veya sanık dışlanmış olacaktır. Görüldüğü üzere beklenen sonuçlar gözlenen sonuçlar ile teyit edilmiştir.

İkisi de erkek cinsiyetli olan 1067A ve 107A karışımlarının otozomal ve Y SNP bölgeleri arasındaki beklenen okuma sayıları oranı, 1063A ve 1067A karışımlara göre biraz farklı olacaktır. Bu durumun sebebi, bu karışımda iki erkek bireyden de Y aleli gelmesi gerektiğidir. Kaynağını iki erkekten alan örnek, 1:1 oranında karıştırılırsa, her bir otozomal bölgeden 2 alel ve iki erkekten de gelebilecek birer Y kromozomu aleli sebebiyle, otozomal bölgelerin ortalama

okuma sayısı ile Y SNP bölgerinin ortalama okuma sayısı arasında 1:2 (2:4) şeklinde bir oran beklenecektir.

1067A ve 1070A karışımının 1:1 oranına ait sonuçlar incelendiğinde otozomal SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~1232x, Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~633x olduğu gözlenmiştir. Görüldüğü üzere bu iki ortalama okuma sayıları arasında yaklaşık 1:2 oranı; bize bu karışımın iki erkekten kaynaklandığını ifade etmektedir. Böylelikle hem karışım oranı hem de karışımı oluşturan referans örnekler teyit edilmiştir.

*4.1.2.2.2 1067A-1070A 1:3 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1067A kodlu örneğin yer aldığı 1:3 karışımında, 124 SNP bölgesinin tamamı başarılı şekilde analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 3987x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 500x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 1673x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 277x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayıları, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. İkisi de erkek cinsiyetli örneğe ait otozomal bölgelerin yanı sıra Y koromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:3 oranındaki karışım örneğinde tespit edilmiştir. 1:3 oranındaki karışımın analizi başarılı şekilde gerçekleşmiştir.

**Tablo XXVIII:** 1067A-1070A 1:3 oranında minör alel tespit edilen 35 SNP bölgesi

| 1067A | 1070A | 1:3 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **GG** | **AG** | 2628 | 754 | 0 | 1874 | 0 | rs1490413 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 1098 | 267 | 1 | 830 | 0 | rs4847034 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 3072 | 2278 | 0 | 794 | 0 | rs1872575 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 1616 | 1 | 349 | 5 | 1261 | rs1463729 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 1786 | 452 | 0 | 1334 | 0 | rs740598 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 500 | 138 | 0 | 362 | 0 | rs2342747 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 944 | 0 | 664 | 0 | 280 | rs2292972 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 872 | 646 | 226 | 0 | 0 | rs576261 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 1446 | 358 | 0 | 1088 | 0 | rs914165 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **C** | **A** | **AC** | 1161 | 857 | 304 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **C** | **G** | **CG** | 677 | 0 | 119 | 557 | 1 | rs17250845 |
| **A** | **T** | **AT** | 1273 | 362 | 2 | 1 | 908 | rs17306671 |
| **A** | **C** | **AC** | 655 | 161 | 494 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **A** | **G** | **AG** | 1039 | 238 | 0 | 801 | 0 | rs2032658 |
| **C** | **G** | **CG** | 1673 | 1 | 439 | 1232 | 1 | rs3900 |
| **G** | **A** | **AG** | 1019 | 763 | 0 | 256 | 0 | rs2032631 |
| **A** | **C** | **AC** | 905 | 227 | 678 | 0 | 0 | rs2033003 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 605 | 0 | 552 | 0 | 53 | rs876724 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 821 | 96 | 0 | 723 | 2 | rs12997453 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 3364 | 4 | 0 | 433 | 2927 | rs4364205 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1756 | 0 | 1478 | 3 | 275 | rs6955448 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1217 | 0 | 190 | 1 | 1026 | rs917118 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1929 | 2 | 317 | 1 | 1609 | rs1360288 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1726 | 1 | 1575 | 0 | 150 | rs826472 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 1861 | 287 | 4 | 1 | 1569 | rs1335873 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 3111 | 415 | 3 | 0 | 2693 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1262 | 1 | 190 | 0 | 1071 | rs873196 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1533 | 1 | 171 | 0 | 1361 | rs2016276 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 1618 | 0 | 1 | 1440 | 177 | rs729172 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 2184 | 1891 | 2 | 290 | 1 | rs740910 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 1139 | 139 | 0 | 999 | 1 | rs9951171 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 2179 | 0 | 282 | 1 | 1896 | rs1736442 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1822 | 0 | 1570 | 1 | 251 | rs221956 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 1022 | 143 | 0 | 879 | 0 | rs733164 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 2071 | 314 | 1 | 0 | 1756 | rs987640 |

1:3 oranındaki karışımın toplam 35 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1067A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 35 SNP bölgesine ait minör alelin tamamının başarıyla tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizi %100 başarı göstermiştir.

1067A-1070A örneklerinin 1:3 oranında, rs1463729 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip “CT” ve toplam okuma sayısı ise 1616x’dur. C aleli 349x, T aleli ise 1261x kez okunmuştur. Referans genotipler ise “CC” ve “TT”’dir. Karışım oranı 1:3 olduğu için, karışım içinde 2 birim C aleli, 6 birim T alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde C ve T alellerinin beklenen oranı 1:3’tir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda C alelinin 349x, T alelinin ise 1261x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:3 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının 1:3 oranı olduğu teyit edilmiştir.

*4.1.2.2.3 1067A-1070A 1:10 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1067A kodlu örneğin yer aldığı 1:10 karışımında, otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1188x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 123x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 565x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 69x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan rs17250845 SNP bölgesinde minör katılımcıya ait alel düşük okuma sayısı sebebiyle tespit edilememiştir.

1:10 oranındaki karışımda 6 SNP bölgesinde, minör alelin okuma sayısı analitik eşiğin altına düşmüştür. Bu sebeple, karışıma ait genotip, heterozigot beklenirken, homozigot olarak gözlenmiştir.

**Tablo XXIX:** 1067A-1070A 1:10 oranında beklenmeyen 6 homozigot SNP bölgesi

| 1067A | 1070A | 1:10 | Okuma Sayısı | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CT** | **CC** | **CC** | 152 | 0 | 148 | 0 | 4 | rs876724 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 270 | 10 | 0 | 260 | 0 | rs12997453 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 235 | 0 | 11 | 0 | 224 | rs917118 |
| **CT** | **TT** | **TT** | 381 | 0 | 10 | 0 | 371 | rs2016276 |
| **AA** | **GG** | **GG** | 123 | 6 | 0 | 117 | 0 | rs2342747 |
| **AG** | **GG** | **GG** | 251 | 10 | 0 | 241 | 0 | rs9951171 |

1:10 oranındaki karışımın toplam 35 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1067A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 35 SNP bölgesine ait minör alelin 28'inin tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizi, minör alel tespitinde %80 oranında bir başarı sağlamıştır.

**Tablo XXX:** 1067A-1070A 1:10 oranında minör alel tespit edilen 28 SNP bölgesi

| 1067A | 1070A | 1:10 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **GG** | **AG** | 776 | 85 | 0 | 691 | 0 | rs1490413 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 316 | 25 | 0 | 291 | 0 | rs4847034 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 757 | 1 | 0 | 25 | 731 | rs4364205 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 1082 | 988 | 0 | 94 | 0 | rs1872575 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CT** | **CC** | **CT** | 578 | 0 | 555 | 0 | 23 | rs6955448 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 386 | 0 | 21 | 0 | 365 | rs1463729 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 473 | 0 | 27 | 1 | 445 | rs1360288 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 645 | 0 | 607 | 0 | 38 | rs826472 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 604 | 52 | 0 | 552 | 0 | rs740598 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 551 | 32 | 0 | 0 | 519 | rs1335873 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 785 | 20 | 0 | 0 | 765 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 307 | 0 | 20 | 0 | 287 | rs873196 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 402 | 0 | 0 | 385 | 17 | rs729172 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 556 | 519 | 0 | 36 | 1 | rs740910 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 223 | 0 | 188 | 0 | 35 | rs2292972 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 657 | 0 | 29 | 0 | 628 | rs1736442 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 243 | 214 | 29 | 0 | 0 | rs576261 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 446 | 47 | 0 | 399 | 0 | rs914165 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 482 | 0 | 453 | 0 | 29 | rs221956 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 321 | 28 | 1 | 292 | 0 | rs733164 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 573 | 24 | 2 | 0 | 547 | rs987640 |
| **C** | **A** | **AC** | 340 | 311 | 29 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **A** | **T** | **AT** | 379 | 43 | 0 | 0 | 336 | rs17306671 |
| **A** | **C** | **AC** | 207 | 21 | 185 | 0 | 1 | rs2032624 |
| **A** | **G** | **AG** | 292 | 28 | 0 | 264 | 0 | rs2032658 |
| **C** | **G** | **CG** | 565 | 0 | 49 | 514 | 2 | rs3900 |
| **G** | **A** | **AG** | 202 | 190 | 1 | 11 | 0 | rs2032631 |
| **A** | **C** | **AC** | 273 | 14 | 259 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:10 karışımında rs4847034 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip "AG" ve toplam okuma sayısı ise 316'dır. A aleli 25x, G aleli ise 291x kez okunmuştur. Referans genotipler ise "AA" ve "GG"'dir. Karışım oranı 1:10 olduğu için, karışım içinde 1 birim A aleli, 10 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:10'dur. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 25x, G alelinin ise 291x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:10 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının 1:10 oranı olduğu teyit edilmiştir.

*4.1.2.2.4 1067A-1070A 1:20 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1067A kodlu örneğin yer aldığı 1:20 karışımında, 124 SNP bölgesinden 10'unda (rs876724, rs12997453, rs917118, rs2016276, rs740910, rs9951171, rs9786184, rs17250845, rs2032624, rs2032631) referans genotiplere göre heterozigot olması beklenirken, homozigot genotipler gözlenmiştir. Geri kalan 114 SNP bölgesi ise başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1601x, en düşük okuma

sayısı rs10776839 bölgesinde 195x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 826x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 77x olarak gözlenmiştir.

1:20 oranındaki karışımın toplam 35 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1067A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 35 SNP bölgesine ait minör alelin 25'inin tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizi, minör alel tespitinde %71,4 oranında bir başarı sağlamıştır.

**Tablo XXXI:** 1067A-1070A 1:20 oranında minör alel tespit edilen 25 SNP bölgesi

| 1067A | 1070A | 01:20 | Okuma Sayısı | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **GG** | **AG** | 1295 | 66 | 0 | 1229 | 0 | rs1490413 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 539 | 33 | 0 | 506 | 0 | rs4847034 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 1223 | 0 | 0 | 41 | 1182 | rs4364205 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 1433 | 1372 | 0 | 61 | 0 | rs1872575 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 820 | 0 | 793 | 0 | 27 | rs6955448 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 612 | 1 | 49 | 26 | 536 | rs1463729 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 786 | 0 | 20 | 1 | 765 | rs1360288 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 960 | 0 | 945 | 0 | 15 | rs826472 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 710 | 38 | 0 | 672 | 0 | rs740598 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 781 | 21 | 1 | 0 | 759 | rs1335873 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 1452 | 23 | 2 | 0 | 1427 | rs354439 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 378 | 0 | 11 | 0 | 367 | rs873196 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 734 | 0 | 1 | 714 | 19 | rs729172 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 221 | 15 | 0 | 206 | 0 | rs2342747 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 294 | 0 | 274 | 0 | 20 | rs2292972 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 1151 | 0 | 25 | 0 | 1126 | rs1736442 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 321 | 305 | 15 | 1 | 0 | rs576261 |
| **AA** | **GG** | **AG** | 521 | 33 | 0 | 488 | 0 | rs914165 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 550 | 0 | 533 | 0 | 17 | rs221956 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 398 | 14 | 0 | 383 | 1 | rs733164 |
| **AT** | **TT** | **AT** | 891 | 48 | 2 | 0 | 841 | rs987640 |
| **A** | **T** | **AT** | 577 | 19 | 0 | 0 | 558 | rs17306671 |
| **A** | **G** | **AG** | 568 | 17 | 0 | 551 | 0 | rs2032658 |
| **C** | **G** | **CG** | 826 | 0 | 20 | 806 | 0 | rs3900 |
| **A** | **C** | **AC** | 486 | 33 | 452 | 0 | 1 | rs2033003 |

1:20 karışımında elde edilen sonuçları rs1490413 SNP bölgesi üzerinden değerlendirecek olursak; bu bölgeye ait genotip "AG" ve toplam okuma sayısı ise 1295x'dur. A aleli 66x, G aleli ise 1229x kez okunmuştur. Referans genotipler ise "AA" ve "GG"'dir. Karışım oranı 1:20

olduğu için, karışım içinde 1 birim A aleli, 20 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:20'dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 66x, G alelinin ise 1229x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:20 olarak gerçekleştiğinden, karışım oranının 1:20 oranı olduğu teyit edilmiştir.

#### *4.1.2.3 1074A-1023A Karışımı*

Erkek cinsiyetli 1074A kodlu örnek ile kadın cinsiyetli 1023A kodlu örnek; 1:1, 1:3, 1:10 ve 1:20 oranlarında karıştırılmıştır. Bu iki örneğe ait SNP bölgeleri incelendiğinde, **38** Full informatif (4 otozomal-34 Y) ve **28** informatif olmak üzere minör aleli tespit edebilecek toplam **66** SNP bölgesi olduğu tespit edilmiştir.

##### *4.1.2.3.1 1074A-1023A 1:1 Karışımı*

1:1 karışımına ait 124 SNP bölgesi başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1821380 bölgesinde 1492x, en düşük okuma sayısı rs1015250 bölgesinde 232x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 581x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 64x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayılarının, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. Erkek cinsiyetli 1074A kodlu örneğe ait otozomal bölgelerin yanı sıra Y koromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:1 oranındaki karışım örneğinde tespit edilmiştir.

**Tablo XXXII:** 1074A-1023A karışımında Full İnformatif 38 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CC** | **AA** | **AC** | 632 | 222 | 410 | 0 | 0 | rs4288409 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 381 | 0 | 151 | 1 | 229 | rs964681 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 851 | 0 | 554 | 0 | 297 | rs901398 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 540 | 182 | 0 | 358 | 0 | rs914165 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **C** | **-** | **C** | 221 | 0 | 221 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **N** | **C** | 133 | 0 | 133 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | **-** | **C** | 268 | 0 | 268 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | **-** | **G** | 204 | 0 | 0 | 204 | 0 | rs9786139 |
| **C** | **-** | **C** | 247 | 0 | 247 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **C** | **-** | **C** | 188 | 0 | 186 | 0 | 2 | rs17250845 |
| **T** | **-** | **T** | 183 | 0 | 0 | 0 | 183 | L298 |
| **G** | **-** | **G** | 300 | 0 | 0 | 300 | 0 | P256 |
| **T** | **-** | **T** | 206 | 0 | 0 | 0 | 206 | P202 |
| **A** | **-** | **A** | 381 | 381 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |
| **A** | **-** | **A** | 107 | 107 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **T** | **-** | **T** | 175 | 0 | 0 | 0 | 175 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **T** | 312 | 0 | 1 | 0 | 311 | rs2032599 |
| **G** | **N** | **G** | 134 | 0 | 0 | 134 | 0 | rs20320 |
| **T** | **-** | **T** | 434 | 0 | 0 | 0 | 434 | rs2032602 |
| **C** | **-** | **C** | 185 | 0 | 185 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | **-** | **A** | 185 | 185 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | **-** | **G** | 366 | 2 | 0 | 357 | 7 | rs2032636 |
| **G** | **-** | **G** | 126 | 0 | 0 | 126 | 0 | rs9341278 |
| **A** | **-** | **A** | 306 | 306 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **G** | **-** | **G** | 309 | 0 | 0 | 309 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **-** | **C** | 241 | 1 | 239 | 0 | 1 | rs17269816 |
| **A** | **-** | **A** | 277 | 277 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | **-** | **C** | 64 | 0 | 64 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | **-** | **C** | 183 | 0 | 183 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | **-** | **C** | 581 | 0 | 581 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | **-** | **A** | 333 | 333 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | **-** | **G** | 197 | 9 | 0 | 188 | 0 | rs2032631 |
| **T** | **-** | **T** | 350 | 1 | 0 | 0 | 349 | rs2032673 |
| **T** | **-** | **T** | 438 | 1 | 0 | 0 | 437 | rs2032652 |
| **T** | **-** | **T** | 286 | 0 | 0 | 0 | 286 | rs16980426 |
| **A** | **-** | **A** | 377 | 377 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **G** | **-** | **G** | 150 | 0 | 0 | 150 | 0 | rs17842518 |
| **A** | **-** | **A** | 431 | 430 | 0 | 0 | 1 | rs2033003 |

1074A ile 1023A karışımları 1:1 oranında karıştırıldıklarında, elde edilen heterozigot genotipteki alellerin okuma sayılarının da 1:1 oranında olması beklenmektedir. Otozomal SNP bölgelerinden rs964681 bölgesindeki alellere ait okuma sayıları incelendiğinde (151/229) oranın 0,65 civarında olduğu gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan 34 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışım bölgesinde tespit edilen Y SNP'lerin 1074A örneğine ait Y SNP'ler ile uyumlu olduğu gözlenmiştir.

**Tablo XXXIII:** 1074A-1023A karışımında İnformatif 28 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AA** | **AG** | 527 | 420 | 0 | 107 | 0 | rs7520386 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 629 | 430 | 0 | 199 | 0 | rs4847034 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1053 | 734 | 0 | 318 | 1 | rs560681 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1204 | 769 | 0 | 434 | 1 | rs10495407 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 1259 | 0 | 1 | 894 | 364 | rs4364205 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 920 | 0 | 682 | 0 | 238 | rs1355366 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 1377 | 0 | 1 | 445 | 931 | rs6811238 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 349 | 0 | 78 | 271 | 0 | rs1979255 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 761 | 242 | 0 | 519 | 0 | rs13218440 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 403 | 0 | 115 | 0 | 288 | rs214955 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 738 | 0 | 543 | 1 | 194 | rs6955448 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1016 | 0 | 612 | 0 | 404 | rs10092491 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 935 | 0 | 646 | 0 | 289 | rs7041158 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 597 | 0 | 423 | 0 | 174 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 422 | 122 | 0 | 300 | 0 | rs3780962 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1235 | 0 | 875 | 1 | 359 | rs1498553 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 1063 | 2 | 340 | 720 | 1 | rs2269355 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 414 | 220 | 0 | 194 | 0 | rs4530059 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 598 | 0 | 162 | 0 | 436 | rs2016276 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 1492 | 1 | 1045 | 446 | 0 | rs1821380 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 474 | 0 | 325 | 0 | 149 | rs430046 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 824 | 0 | 247 | 0 | 577 | rs1736442 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1282 | 2 | 834 | 0 | 446 | rs1024116 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 259 | 175 | 0 | 84 | 0 | rs719366 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 928 | 617 | 0 | 311 | 0 | rs1005533 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1335 | 896 | 0 | 439 | 0 | rs2830795 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 825 | 316 | 0 | 509 | 0 | rs2831700 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 506 | 181 | 0 | 324 | 1 | rs733164 |

1:1 karışımındaki rs7520386 bölgesindeki “AG” genotipini, 1023A referans örneğindeki “AA” homozigot genotipiyle karşılaştırdığımızda, diğer katılımcının genotipinin “G” alelini içerdiğini söylemek mümkündür. Ancak sadece bu bilgi ile diğer katılımcının genotipinin “GG” mi “AG” mi olduğu bilinemez. Karışımın “A” ve “G” alellerine ait okuma sayılarının bize bu konuda bir bilgi vermesi mümkündür. Eğer diğer katılımcının genotipi “GG” ise karışımdaki “A” ve “G” alellerinin okuma sayıları 1:1 olacaktır. Ancak, eğer diğer katılımcının genotipi “AG” ise, “A” ve “G” alellerinin okuma sayılarının oranı 1:3 olacaktır. rs876724 SNP bölgesindeki A ve G alellerinin okuma sayılarını oranladığımızda (107/420), karşımızda yaklaşık 1:3 oranı çıkmaktadır. O halde diğer katılımcının genotipi “AG” olmalıdır. Nitekim

1074A kodlu örneğin rs7520386 bölgesindeki genotipi "AG" dir ve okuma sayıları arasındaki oran bu durumu uygun bir şekilde teyit etmiştir.

**Tablo XXXIV:** 1074A-1023A karışımında daha az bilgi veren 31 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **AG** | **AG** | 1017 | 829 | 0 | 188 | 0 | rs1490413 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 460 | 0 | 341 | 1 | 118 | rs1413212 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 651 | 0 | 91 | 558 | 2 | rs907100 |
| **TT** | **AT** | **AT** | 953 | 153 | 3 | 1 | 796 | rs1357617 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 1149 | 948 | 0 | 201 | 0 | rs1872575 |
| **TT** | **AT** | **AT** | 1042 | 174 | 3 | 0 | 865 | rs2046361 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 725 | 614 | 0 | 110 | 1 | rs7704770 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 770 | 612 | 0 | 158 | 0 | rs251934 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 633 | 141 | 0 | 492 | 0 | rs338882 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 392 | 0 | 81 | 0 | 311 | rs321198 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 232 | 1 | 41 | 190 | 0 | rs1015250 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 542 | 0 | 436 | 1 | 105 | rs1463729 |
| **TT** | **GT** | **GT** | 351 | 0 | 0 | 82 | 269 | rs10776839 |
| **CC** | **CT** | **CT** | 1054 | 0 | 866 | 0 | 188 | rs826472 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 415 | 0 | 92 | 323 | 0 | rs10488710 |
| **TT** | **AT** | **AT** | 347 | 93 | 1 | 1 | 252 | rs2076848 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 271 | 0 | 52 | 0 | 219 | rs2111980 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 609 | 491 | 0 | 118 | 0 | rs10773760 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 832 | 169 | 0 | 663 | 0 | rs1886510 |
| **AA** | **AT** | **AT** | 1202 | 969 | 1 | 1 | 231 | rs1454361 |
| **GG** | **CG** | **CG** | 526 | 1 | 61 | 464 | 0 | rs722290 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 422 | 0 | 77 | 0 | 345 | rs873196 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 993 | 0 | 173 | 0 | 820 | rs1528460 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 550 | 97 | 0 | 453 | 0 | rs9905977 |
| **GG** | **AG** | **AG** | 911 | 170 | 0 | 736 | 5 | rs740910 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 1180 | 0 | 189 | 0 | 991 | rs938283 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 385 | 0 | 95 | 0 | 290 | rs2292972 |
| **CC** | **CG** | **CG** | 948 | 0 | 715 | 233 | 0 | rs445251 |
| **TT** | **CT** | **CT** | 702 | 0 | 138 | 2 | 562 | rs1523537 |
| **TT** | **AT** | **AT** | 806 | 147 | 0 | 0 | 659 | rs987640 |
| **AA** | **AG** | **AG** | 688 | 551 | 0 | 137 | 0 | rs1028528 |

1074A-1023A karışımında 31 SNP bölgesi, karışık örneklerin analizinde Full Informatif ve Informatif SNP bölgeleri kadar bilgi verememektedir. Bu durumun sebebi, bu tür SNP'lerde, karışık örnekte tespit edilen genotipin, karışımı meydana getiren katılımcılardan birinin genotipi ile aynı olmasıdır. Yine de bu 31 SNP bölgesinin, karışımı meydana getiren katılımcılarla ilgili hiçbir bilgi vermediğini ifade etmek doğru olmayacaktır. Bu bölgeler de karışımı meydana getiren katılımcılar ile ilgili bilgi sağlamaktadır. Şöyle ki; rs1413212 SNP

bölgesi incelendiğinde, karışım genotipinin "CT" ile 1023A'nın genotipi "CT" birbirinin aynısıdır. DNA teorisi gereğince, heterozigot bir SNP bölgesinde birbirinin aynısı 2 genotip 1:1 oranında karıştırılırsa, karışımda C aleli kadar T aleli okunması gerekmektedir. Bir başka ifade ile, bu karışım sadece 1023A'dan kaynaklanıyorsa veya diğer katılımcının genotipi 1023A ile aynı ise, karışımdaki "C" ve "T" alellerine ait okuma sayılarının 1:1 oranında gözlenmesi gerekir. "C" alelinin 341x, "T" alelinin ise 118x (yaklaşık 1:3 oranı) defa okunmuştur. O halde bu örnekte, "C" alelinin okunma sayısını arttıran bir katılımcı DNA bulunmaktadır. Ayrıca bu tabloda, karışıma katkı veren DNA'nın genotipinin "CC" mi "CT" mi olduğu sorusu da gündeme gelmektedir. İşte bu noktada 1:3 okuma sayısı oranı bize, katkı veren bu DNA'nın "CC" genotipinde olması gerektiği yönünde fikir vermektedir. Nitekim 1074A'nın rs1413212 SNP bölgesinde "CC" genotipine sahip olduğu gözlenmektedir. Görüldüğü üzere SNP markırına yönelik teorik yaklaşım gözlenen sonuçlarla teyit edilmiştir.

**Tablo XXXV:** 1074A-1023A karışımında Non-İnformatif 27 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AG** | **AG** | 898 | 455 | 0 | 438 | 5 | rs891700 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 337 | 0 | 337 | 0 | 0 | rs876724 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 389 | 203 | 0 | 186 | 0 | rs1109037 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 481 | 236 | 0 | 245 | 0 | rs993934 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 385 | 0 | 0 | 385 | 0 | rs12997453 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 398 | 1 | 187 | 0 | 210 | rs6444724 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 688 | 306 | 0 | 381 | 1 | rs717302 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 735 | 418 | 0 | 317 | 0 | rs159606 |
| **GT** | **GT** | **GT** | 848 | 1 | 1 | 416 | 430 | rs727811 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 454 | 0 | 454 | 0 | 0 | rs917118 |
| **TT** | **TT** | **TT** | 525 | 0 | 1 | 0 | 524 | rs737681 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 1357 | 0 | 1357 | 0 | 0 | rs2056277 |
| **CT** | **CT** | **CT** | 722 | 0 | 332 | 3 | 387 | rs1360288 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 831 | 381 | 0 | 449 | 1 | rs740598 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 727 | 724 | 0 | 1 | 2 | rs1335873 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 998 | 0 | 0 | 997 | 1 | rs1058083 |
| **AT** | **AT** | **AT** | 1196 | 608 | 1 | 0 | 587 | rs354439 |
| **GT** | **GT** | **GT** | 709 | 0 | 0 | 368 | 341 | rs729172 |
| **GG** | **GG** | **GG** | 237 | 0 | 0 | 237 | 0 | rs2342747 |
| **AC** | **AC** | **AC** | 598 | 288 | 306 | 2 | 2 | rs1382387 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 391 | 383 | 7 | 1 | 0 | rs1493232 |
| **AG** | **AG** | **AG** | 381 | 171 | 0 | 210 | 0 | rs9951171 |
| **AC** | **AC** | **AC** | 341 | 184 | 157 | 0 | 0 | rs576261 |
| **AC** | **AC** | **AC** | 1367 | 690 | 676 | 1 | 0 | rs1031825 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AA** | **AA** | **AA** | 1123 | 1116 | 0 | 7 | 0 | rs722098 |
| **CC** | **CC** | **CC** | 734 | 0 | 733 | 0 | 1 | rs221956 |
| **AA** | **AA** | **AA** | 1013 | 1008 | 0 | 3 | 2 | rs2040411 |

1074A-1023A karışımında 27 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 karışımından elde edilen genotiplerin, karışımı meydana getiren katılımcıların genotipleriyle tamamen aynı olduğu gözlenmektedir. Bu durum, karışımdaki katılımcılar hakkında herhangi bir bilgi alınamaması sonucunu doğurmaktadır. Ancak yine de bu tür SNP bölgelerinin tamamen analiz dışı bırakılması gerektiği sonucuna varılmamalıdır. Çünkü bu bölgeler, şüpheli veya sanığı dahil etme açısından bir bilgi sağlamasa da şüpheli veya sanığı dışlama bakımından bir çerçeve sunabilmektedir. Şöyle ki; rs2342747 SNP bölgesi incelendiğinde, 1:1 (438/455) karışımından elde edilen genotip "AG"' olarak gözlenmiştir. Mağdur sıfatıyla 1023A örneği referans olarak kabul edilirse, mağdurun da genotipi "AG" olarak gözlenmiştir. O halde karşılaştırılan şüpheli veya sanığın genotipi de "AG" olmalıdır. Çünkü aksi durumda, okuma sayılarının alellerden birinin lehine artmış olması gereklidir. Bu durumda genotipi "AG" olmayan şüpheli veya sanık dışlanmış olacaktır.

Erkek cinsiyetli 1074A ve kadın cinsiyetli 1023A karışımlarının otozomal ve Y SNP bölgeleri arasındaki beklenen okuma sayıları oranı, 1063A ve 1066A karışımlarında olduğu gibi 1:4 oranında gerçekleşmelidir. Bu durumun sebebi, daha önce ifade edildiği üzere, kaynağını 1 kadın ve 1 erkekten alan örnek, 1:1 oranında karıştırılırsa, her bir otozomal bölgeden 2 alel ve 1 erkekten gelebilecek 1 Y aleli sebebiyle, otozomal bölgelerin ortalama okuma sayısı ile Y SNP bölgerinin ortalama okuma sayısı arasında 4:1 şeklinde bir oran gözlenmesi gerekir. 1074A ve 1023A karışımının 1:1 oranına ait sonuçlar incelendiğinde, otozomal SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~738, Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~261x olduğu gözlenmiştir. Görüldüğü üzere bu iki ortalama okuma sayıları arasında var olan

yaklaşık 4:1 oranı; bize bu karışımın 1 erkek ve 1 kadından kaynaklandığını ifade etmektedir. Böylelikle hem karışım oranı hem de karışımı oluşturan referans örnekler teyit edilmiştir.

*4.1.2.3.2 1074A-1023A 1:3 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1074A kodlu örneğin yer aldığı 1:3 karışımında, 124 SNP bölgesinin tamamı başarılı şekilde analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs10495407 bölgesinde 503x, en düşük okuma sayısı rs2111980 bölgesinde 97x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs2032652 bölgesinde 91x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 8x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayıları, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. Otozomal bölgelerin yanı sıra Y kromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:3 oranındaki karışım örneğinde tespit edilmiştir.

1:3 oranındaki karışımın toplam 66 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1067A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 66 SNP bölgesine ait minör alelin tamamının başarıyla tespit edildiği gözlenmiştir. Bu karışım oranında NGS analizi, %100 başarı göstermiştir.

**Tablo XXXVI:** 1074A-1023A karışımı 1:3 oranında minör alel tespitedilen 66 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:10 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AA** | **AG** | 428 | 413 | 0 | 15 | 0 | rs7520386 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 661 | 615 | 0 | 45 | 1 | rs4847034 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1053 | 985 | 0 | 67 | 1 | rs560681 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1404 | 1338 | 0 | 64 | 2 | rs10495407 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 1033 | 3 | 0 | 982 | 48 | rs4364205 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 836 | 0 | 801 | 0 | 35 | rs1355366 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 1278 | 0 | 1 | 94 | 1183 | rs6811238 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 275 | 1 | 28 | 246 | 0 | rs1979255 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 663 | 63 | 0 | 600 | 0 | rs13218440 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 422 | 0 | 27 | 0 | 395 | rs214955 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 760 | 0 | 725 | 0 | 35 | rs6955448 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 855 | 0 | 746 | 0 | 109 | rs10092491 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 558 | 485 | 73 | 0 | 0 | rs4288409 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 830 | 0 | 758 | 0 | 72 | rs7041158 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CT** | **CC** | **CT** | 554 | 0 | 505 | 0 | 49 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 360 | 24 | 0 | 336 | 0 | rs3780962 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 320 | 4 | 257 | 0 | 59 | rs964681 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 925 | 1 | 877 | 0 | 47 | rs1498553 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 832 | 0 | 143 | 0 | 689 | rs901398 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 969 | 0 | 92 | 877 | 0 | rs2269355 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 463 | 33 | 0 | 430 | 0 | rs4530059 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 509 | 2 | 38 | 0 | 469 | rs2016276 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 1394 | 0 | 1200 | 194 | 0 | rs1821380 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 433 | 0 | 409 | 0 | 24 | rs430046 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 987 | 0 | 78 | 0 | 909 | rs1736442 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 1054 | 0 | 969 | 0 | 85 | rs1024116 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 199 | 179 | 0 | 20 | 0 | rs719366 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 903 | 780 | 0 | 123 | 0 | rs1005533 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1207 | 1137 | 0 | 70 | 0 | rs2830795 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 656 | 62 | 0 | 593 | 1 | rs2831700 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 614 | 491 | 0 | 123 | 0 | rs914165 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 429 | 25 | 0 | 404 | 0 | rs733164 |
| **C** | **-** | **C** | 27 | 0 | 27 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **N** | **C** | 28 | 0 | 28 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | **-** | **C** | 44 | 0 | 44 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | **-** | **G** | 60 | 0 | 0 | 60 | 0 | rs9786139 |
| **C** | **-** | **C** | 57 | 0 | 57 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **C** | **-** | **C** | 49 | 0 | 49 | 0 | 0 | rs17250845 |
| **T** | **-** | **T** | 34 | 0 | 0 | 0 | 34 | L298 |
| **G** | **-** | **G** | 62 | 0 | 0 | 62 | 0 | P256 |
| **T** | **-** | **T** | 97 | 0 | 0 | 0 | 97 | P202 |
| **A** | **-** | **A** | 105 | 102 | 0 | 3 | 0 | rs17306671 |
| **A** | **-** | **A** | 16 | 16 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **T** | **-** | **T** | 40 | 0 | 0 | 0 | 40 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **T** | 74 | 0 | 0 | 0 | 74 | rs2032599 |
| **G** | **N** | **G** | 28 | 0 | 0 | 28 | 0 | rs20320 |
| **T** | **-** | **T** | 92 | 0 | 0 | 0 | 92 | rs2032602 |
| **C** | **-** | **C** | 29 | 0 | 29 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | **-** | **A** | 27 | 27 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | **-** | **G** | 42 | 0 | 0 | 42 | 0 | rs2032636 |
| **G** | **-** | **G** | 27 | 0 | 0 | 27 | 0 | rs9341278 |
| **A** | **-** | **A** | 40 | 40 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **G** | **-** | **G** | 73 | 0 | 0 | 73 | 0 | rs2319818 |
| **C** | **-** | **C** | 30 | 0 | 30 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | **-** | **A** | 78 | 78 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | **-** | **C** | 21 | 0 | 21 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | **-** | **C** | 22 | 0 | 22 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | **-** | **C** | 71 | 0 | 70 | 0 | 1 | rs3900 |
| **A** | **-** | **A** | 47 | 47 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | **-** | **G** | 58 | 2 | 0 | 56 | 0 | rs2032631 |
| **T** | **-** | **T** | 89 | 0 | 0 | 0 | 89 | rs2032673 |
| **T** | **-** | **T** | 84 | 1 | 0 | 0 | 83 | rs2032652 |
| **T** | **-** | **T** | 72 | 0 | 0 | 0 | 72 | rs16980426 |
| **A** | **-** | **A** | 98 | 98 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **G** | **-** | **G** | 48 | 0 | 0 | 48 | 0 | rs17842518 |
| **A** | **-** | **A** | 76 | 76 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1074A ile 1023A örneklerinin 1:3 karışımında rs1463729 SNP bölgesine bakıldığında; bu bölgeye ait genotip “AG” ve toplam okuma sayısı ise 386x’dır. A aleli 327x, G aleli ise 59x kez okunmuştur. Referans genotipler ise “AG” ve “AA”’dır. Karışım oranı 1:3 olduğu için, karışım içinde 1 birim G aleli, 7 birim A alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:7’dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 327x, G alelinin ise 59x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:7 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının da 1:3 oranı olduğu teyit edilmiştir.

#### *4.1.2.3.3 1074A-1023A 1:10 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1074A kodlu örneğin yer aldığı 1:10 karışımında, 124 SNP bölgesinin tamamı başarıyla genotiplendirilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs10495407 bölgesinde 1404x, en düşük okuma sayısı rs1015250 bölgesinde 194x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs17306671 bölgesinde 105x, en düşük okuma sayısı rs4141886 bölgesinde 16x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y koromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayılarının, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. Minör katılımcı olan erkek cinsiyetli 1074A kodlu örneğe ait otozomal bölgelerin yanı sıra Y koromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:10 oranındaki karışım örneğinde tespit edilmiştir.

1:10 oranındaki karışımın toplam 66 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1074A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 66 SNP bölgesine ait minör alelin tamamının tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizinin minör alel tespitinde %100’lük bir başarı sağladığını ifade etmektedir.

**Tablo XXXVII:** 1074A-1023A karışımı 1:10 oranında minör alel tespitedilen 66 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 01:10 | Okuma Sayısı | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AA** | **AG** | 204 | 188 | 0 | 16 | 0 | rs7520386 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 246 | 223 | 0 | 23 | 0 | rs4847034 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 386 | 327 | 0 | 59 | 0 | rs560681 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 503 | 418 | 0 | 85 | 0 | rs10495407 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 399 | 1 | 0 | 323 | 75 | rs4364205 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 318 | 0 | 275 | 0 | 43 | rs1355366 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 406 | 1 | 0 | 66 | 339 | rs6811238 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 125 | 0 | 15 | 110 | 0 | rs1979255 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 274 | 54 | 0 | 220 | 0 | rs13218440 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 158 | 0 | 22 | 0 | 136 | rs214955 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 313 | 0 | 250 | 0 | 63 | rs6955448 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 350 | 0 | 287 | 0 | 63 | rs10092491 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 186 | 119 | 67 | 0 | 0 | rs4288409 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 331 | 0 | 284 | 0 | 47 | rs7041158 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 205 | 0 | 149 | 0 | 56 | rs735155 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 180 | 30 | 0 | 150 | 0 | rs3780962 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 178 | 0 | 102 | 3 | 73 | rs964681 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 323 | 0 | 265 | 0 | 58 | rs1498553 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 338 | 0 | 138 | 0 | 200 | rs901398 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 331 | 0 | 44 | 287 | 0 | rs2269355 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 191 | 38 | 0 | 153 | 0 | rs4530059 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 209 | 0 | 40 | 0 | 169 | rs2016276 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 468 | 1 | 381 | 86 | 0 | rs1821380 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 167 | 0 | 138 | 0 | 29 | rs430046 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 281 | 0 | 46 | 1 | 234 | rs1736442 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 398 | 0 | 313 | 0 | 85 | rs1024116 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 103 | 87 | 1 | 15 | 0 | rs719366 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 361 | 267 | 0 | 94 | 0 | rs1005533 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 474 | 411 | 0 | 63 | 0 | rs2830795 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 258 | 59 | 0 | 199 | 0 | rs2831700 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 191 | 117 | 0 | 74 | 0 | rs914165 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 198 | 38 | 0 | 160 | 0 | rs733164 |
| **C** | **-** | **C** | 58 | 0 | 58 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **N** | **C** | 18 | 0 | 18 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | **-** | **C** | 50 | 0 | 50 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | **-** | **G** | 49 | 0 | 0 | 49 | 0 | rs9786139 |
| **C** | **-** | **C** | 48 | 0 | 48 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **C** | **-** | **C** | 42 | 0 | 42 | 0 | 0 | rs17250845 |
| **T** | **-** | **T** | 37 | 0 | 0 | 0 | 37 | L298 |
| **G** | **-** | **G** | 54 | 0 | 0 | 54 | 0 | P256 |
| **T** | **-** | **T** | 32 | 0 | 0 | 0 | 32 | P202 |
| **A** | **-** | **A** | 47 | 47 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |
| **A** | **-** | **A** | 25 | 25 | 0 | 0 | 0 | rs4141886 |
| **T** | **-** | **T** | 19 | 0 | 0 | 0 | 19 | rs2032595 |
| **T** | **-** | **T** | 60 | 0 | 0 | 0 | 60 | rs2032599 |
| **G** | **N** | **G** | 21 | 0 | 0 | 21 | 0 | rs20320 |
| **T** | **-** | **T** | 74 | 0 | 0 | 0 | 74 | rs2032602 |
| **C** | **-** | **C** | 51 | 0 | 51 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | **-** | **A** | 32 | 32 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | **-** | **G** | 55 | 0 | 0 | 54 | 1 | rs2032636 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **G** | - | **G** | 37 | 0 | 0 | 37 | 0 | rs9341278 |
| **A** | - | **A** | 49 | 49 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **G** | - | **G** | 64 | 0 | 0 | 64 | 0 | rs2319818 |
| **C** | - | **C** | 65 | 0 | 65 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | - | **A** | 61 | 61 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | - | **C** | 8 | 0 | 8 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | - | **C** | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | - | **C** | 85 | 0 | 85 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | - | **A** | 52 | 52 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | - | **G** | 35 | 0 | 0 | 35 | 0 | rs2032631 |
| **T** | - | **T** | 70 | 0 | 0 | 0 | 70 | rs2032673 |
| **T** | - | **T** | 91 | 0 | 0 | 0 | 91 | rs2032652 |
| **T** | - | **T** | 56 | 0 | 0 | 0 | 56 | rs16980426 |
| **A** | - | **A** | 67 | 66 | 0 | 1 | 0 | rs13447443 |
| **G** | - | **G** | 32 | 0 | 0 | 32 | 0 | rs17842518 |
| **A** | - | **A** | 75 | 75 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:10 karışımında rs7520386 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip "AG" ve toplam okuma sayısı ise 413'tür. A aleli 413x, G aleli ise 15x kez okunmuştur. Referans genotipler ise "AG" ve "AA"'dir. Karışım oranı 1:10 olduğu için, karışım içinde 1 birim G aleli, 21 birim A alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen oranı 1:21'dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 413x, G alelinin ise 15x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:21 olarak gerçekleştiğinden karışım oranının 1:10 oranı olduğu da teyit edilmiştir.

*4.1.2.3.4 1074A-1023A 1:20 Karışımı*

Minör katılımcı olarak 1074A kodlu örneğin yer aldığı 1:20 karışımında, 124 SNP bölgesinden iki Y SNP bölgesinde (rs4141886, rs9341278) analitik sınırdan düşük okuma sayıları gerçekleştiğinden başarılı bir genotiplendirme yapılamamıştır. Yine düşük okuma sayısı sebebiyle referans profillerine göre heterozigot genotip beklenen 6 otozomal SNP bölgesinde homozigot genotip gözlenmiştir. Geri kalan 116 SNP bölgesi ise başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1031825 bölgesinde 1136x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 146x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP

bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs17222573 bölgesinde 43x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 8x olarak gözlenmiştir.

**Tablo XXXVIII:** 1074A-1023A karışımı 1:20 oranında beklenmeyen homozigot 6 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:10 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AA** | **AA** | 391 | 382 | 1 | 7 | 1 | **rs7520386** |
| **CT** | **TT** | **TT** | 288 | 0 | 5 | 0 | 283 | **rs214955** |
| **AG** | **GG** | **GG** | 235 | 3 | 0 | 232 | 0 | **rs3780962** |
| **CT** | **CC** | **CC** | 327 | 0 | 317 | 0 | 10 | **rs430046** |
| **AG** | **GG** | **GG** | 521 | 11 | 0 | 510 | 0 | **rs2831700** |
| **AG** | **GG** | **GG** | 367 | 3 | 0 | 364 | 0 | **rs733164** |

1074A ile 1023A'nın 1:20 oranındaki karışımının toplam 66 SNP bölgesinde, minör katılımcı olan 1074A kodlu örneğe ait minör alelin tespit edilmesi beklenmektedir. Elde edilen sonuçlar incelendiğinde, 66 SNP bölgesine ait minör alelin 58'inin tespit edildiği gözlenmiştir. NGS analizinin minör alel tespitinde yaklaşık %88 oranında bir başarı sağlamıştır.

**Tablo XXXIX:** 1074A-1023A karışımı 1:20 oranında minör alel tespit edilen 66 SNP bölgesi

| 1074A | 1023A | 1:20 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AA** | **AG** | 472 | 454 | 0 | 18 | 0 | rs4847034 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 813 | 791 | 0 | 22 | 0 | rs560681 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 1117 | 1074 | 0 | 41 | 2 | rs10495407 |
| **GT** | **GG** | **GT** | 854 | 1 | 0 | 832 | 21 | rs4364205 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 664 | 0 | 627 | 0 | 37 | rs1355366 |
| **GT** | **TT** | **GT** | 780 | 0 | 0 | 35 | 745 | rs6811238 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 248 | 0 | 13 | 235 | 0 | rs1979255 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 509 | 21 | 0 | 488 | 0 | rs13218440 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 593 | 0 | 555 | 0 | 38 | rs6955448 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 712 | 0 | 675 | 0 | 37 | rs10092491 |
| **CC** | **AA** | **AC** | 394 | 363 | 29 | 2 | 0 | rs4288409 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 570 | 0 | 547 | 0 | 23 | rs7041158 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 431 | 0 | 406 | 0 | 25 | rs735155 |
| **TT** | **CC** | **CT** | 337 | 0 | 315 | 1 | 21 | rs964681 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 693 | 1 | 647 | 0 | 45 | rs1498553 |
| **CC** | **TT** | **CT** | 662 | 1 | 39 | 0 | 622 | rs901398 |
| **CG** | **GG** | **CG** | 811 | 0 | 26 | 785 | 0 | rs2269355 |
| **AG** | **GG** | **AG** | 339 | 17 | 0 | 322 | 0 | rs4530059 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 490 | 0 | 14 | 0 | 476 | rs2016276 |
| **CG** | **CC** | **CG** | 889 | 0 | 854 | 35 | 0 | rs1821380 |
| **CT** | **TT** | **CT** | 656 | 0 | 20 | 0 | 636 | rs1736442 |
| **CT** | **CC** | **CT** | 764 | 0 | 708 | 0 | 56 | rs1024116 |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **AG** | **AA** | **AG** | 188 | 181 | 1 | 6 | 0 | rs719366 |
| **AG** | **AA** | **AG** | 651 | 622 | 0 | 29 | 0 | rs1005533 |
| **AG** | **AA** | **NN** | 996 | 964 | 0 | 32 | 0 | rs2830795 |
| **GG** | **AA** | **AG** | 471 | 447 | 0 | 24 | 0 | rs914165 |
| **C** | - | **C** | 16 | 0 | 16 | 0 | 0 | rs2534636 |
| **C** | **N** | **C** | 16 | 0 | 16 | 0 | 0 | rs35284970 |
| **C** | - | **C** | 39 | 0 | 39 | 0 | 0 | rs9786184 |
| **G** | - | **G** | 17 | 0 | 0 | 17 | 0 | rs9786139 |
| **C** | - | **C** | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | rs16981290 |
| **C** | - | **C** | 20 | 0 | 18 | 2 | 0 | rs17250845 |
| **T** | - | **T** | 12 | 0 | 0 | 0 | 12 | L298 |
| **G** | - | **G** | 27 | 0 | 0 | 27 | 0 | P256 |
| **T** | - | **T** | 20 | 0 | 0 | 0 | 20 | P202 |
| **A** | - | **A** | 31 | 31 | 0 | 0 | 0 | rs17306671 |
| **T** | - | **T** | 15 | 0 | 0 | 0 | 15 | rs2032595 |
| **T** | - | **T** | 8 | 0 | 0 | 0 | 8 | rs2032599 |
| **G** | **N** | **G** | 8 | 0 | 0 | 8 | 0 | rs20320 |
| **T** | - | **T** | 25 | 0 | 0 | 0 | 25 | rs2032602 |
| **C** | - | **C** | 22 | 0 | 22 | 0 | 0 | rs8179021 |
| **A** | - | **A** | 22 | 22 | 0 | 0 | 0 | rs2032624 |
| **G** | - | **G** | 32 | 0 | 0 | 32 | 0 | rs2032636 |
| **A** | - | **A** | 11 | 11 | 0 | 0 | 0 | rs2032658 |
| **G** | - | **G** | 36 | 0 | 0 | 36 | 0 | rs2319818 |
| **C** | - | **C** | 30 | 0 | 30 | 0 | 0 | rs17269816 |
| **A** | - | **A** | 43 | 43 | 0 | 0 | 0 | rs17222573 |
| **C** | - | **C** | 8 | 0 | 8 | 0 | 0 | M479 |
| **C** | - | **C** | 21 | 0 | 21 | 0 | 0 | rs3848982 |
| **C** | - | **C** | 27 | 0 | 27 | 0 | 0 | rs3900 |
| **A** | - | **A** | 21 | 21 | 0 | 0 | 0 | rs3911 |
| **G** | - | **G** | 19 | 2 | 0 | 17 | 0 | rs2032631 |
| **T** | - | **T** | 17 | 0 | 0 | 0 | 17 | rs2032673 |
| **T** | - | **T** | 36 | 0 | 0 | 0 | 36 | rs2032652 |
| **T** | - | **T** | 34 | 0 | 0 | 0 | 34 | rs16980426 |
| **A** | - | **A** | 32 | 32 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **G** | - | **G** | 18 | 0 | 0 | 18 | 0 | rs17842518 |
| **A** | - | **A** | 36 | 36 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |
| **T** | - | **T** | 89 | 0 | 0 | 0 | 89 | rs2032673 |
| **T** | - | **T** | 84 | 1 | 0 | 0 | 83 | rs2032652 |
| **T** | - | **T** | 72 | 0 | 0 | 0 | 72 | rs16980426 |
| **A** | - | **A** | 98 | 98 | 0 | 0 | 0 | rs13447443 |
| **G** | - | **G** | 48 | 0 | 0 | 48 | 0 | rs17842518 |
| **A** | - | **A** | 76 | 76 | 0 | 0 | 0 | rs2033003 |

1:20 karışımında rs560681 SNP bölgesi incelendiğinde; bu bölgeye ait genotip “AG” ve toplam okuma sayısı ise 813x’dur. A aleli 791x, G aleli ise 22x kez okunmuştur. Referans genotipler ise “AG” ve “AA”’dır. Karışım oranı 1:20 olduğu için, karışım içinde 1 birim G aleli, 41 birim G alelinin gözlenmesi gerekir. Bir başka ifade ile karışım içinde A ve G alellerinin beklenen

oranı 1:41'dir. Gözlenen okuma sayılarına baktığımızda A alelinin 791x, G alelinin ise 22x defa okunduğu görülmektedir. Okuma sayıları arasındaki oran yaklaşık 1:41 olarak gerçekleştiğinden, karışım oranının 1:20 oranı olduğu teyit edilmiştir.

#### *4.1.2.4 1063A-1066A-1067A 3'lü Karışımı*

Erkek cinsiyetli 1063A ve 1067A kodlu örnekler ile kadın cinsiyetli 1066A kodlu örneğin 1:1:1 oranında yer aldığı karışımda, 124 SNP bölgesi başarıyla analiz edilmiştir. Otozomal bölgelerde en yüksek okuma sayısı rs1821380 bölgesinde 2611x, en düşük okuma sayısı rs2342747 bölgesinde 379x olarak gözlenmiştir. Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinde ise en yüksek okuma sayısı rs3900 bölgesinde 918x, en düşük okuma sayısı M479 bölgesinde 150x olarak gözlenmiştir. Hem otozomal hem de Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgelerinin en düşük okuma sayılarının, sırasıyla 13x ve 8x analitik sınır (AT) değerlerinden yüksek olduğu gözlenmiştir. Erkek cinsiyetli 1063A ve 1067A kodlu örneklere ait otozomal bölgelerin yanı sıra Y kromozomu üzerinde yer alan 34 SNP bölgesinin tamamı, %100 uyumlu olarak 1:1:1 oranındaki 3'lü karışım örneğinde tespit edilmiştir.

1063A, 1066A ve 1067A'dan oluşan 3 katılımcının 1:1:1 oranında katkı sağladığı bir karışım örneğinde, iki katılımcının genotipleri aynı ve homozigot ise, üçüncü katılımcının farklı alelinin karışım içinde gösterilmesi mümkün hale gelmektedir. Bu tanımlamaya uygun olan 26 SNP bölgesi tespit edilmiştir.

**Tablo XXXX:** 1063A-1066A-1067A karışımı 1:1:1 oranında bilgi verici 26 SNP bölgesi

| 1063A | 1066A | 1067A | 1:1:1 | Okuma | A | C | G | T | SNP |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **GG** | **GG** | **AG** | **AG** | 537 | 177 | 0 | 360 | 0 | rs7520386 |
| **AG** | **GG** | **GG** | **AG** | 2056 | 377 | 0 | 1679 | 0 | rs10495407 |
| **AA** | **AA** | **AG** | **AG** | 875 | 769 | 1 | 105 | 0 | rs993934 |
| **CC** | **CT** | **CC** | **CT** | 1514 | 1 | 1282 | 0 | 231 | rs1355366 |
| **GG** | **GG** | **GT** | **GT** | 2132 | 2 | 0 | 1809 | 321 | rs6811238 |
| **CG** | **GG** | **GG** | **CG** | 537 | 1 | 100 | 436 | 0 | rs1979255 |
| **AA** | **AA** | **AG** | **AG** | 1228 | 1044 | 0 | 184 | 0 | rs7704770 |
| **CC** | **AC** | **CC** | **AC** | 1088 | 157 | 931 | 0 | 0 | rs4288409 |
| **CT** | **CC** | **CC** | **CT** | 1687 | 1 | 1360 | 0 | 326 | rs2056277 |

| | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **CG** | **GG** | **GG** | **CG** | 506 | 0 | 102 | 404 | 0 | rs1015250 |
| **CC** | **CC** | **CT** | **CT** | 1514 | 0 | 1244 | 0 | 270 | rs1360288 |
| **AG** | **GG** | **GG** | **AG** | 1250 | 266 | 0 | 984 | 0 | rs1886510 |
| **CC** | **CG** | **CC** | **CG** | 1456 | 0 | 1250 | 205 | 1 | rs445251 |
| **CT** | **CC** | **CC** | **CT** | 1479 | 0 | 1256 | 8 | 215 | rs1523537 |
| **AA** | **AA** | **AG** | **AG** | 1933 | 1641 | 1 | 291 | 0 | rs722098 |
| **AA** | **AG** | **AA** | **AG** | 1986 | 1672 | 0 | 314 | 0 | rs2830795 |
| **AA** | **GG** | **AA** | **AG** | 1283 | 933 | 1 | 347 | 2 | rs891700 |
| **GG** | **AA** | **GG** | **AG** | 1191 | 349 | 1 | 840 | 1 | rs251934 |
| **TT** | **GG** | **GG** | **GT** | 1225 | 0 | 0 | 767 | 458 | rs727811 |
| **GG** | **GG** | **AA** | **AG** | 1536 | 522 | 4 | 1009 | 1 | rs740598 |
| **GG** | **GG** | **CC** | **CG** | 2322 | 4 | 751 | 1567 | 0 | rs2269355 |
| **GG** | **AA** | **AA** | **AG** | 847 | 490 | 0 | 357 | 0 | rs10773760 |
| **GG** | **AA** | **GG** | **AG** | 1669 | 483 | 0 | 1185 | 1 | rs1058083 |
| **GG** | **AA** | **AA** | **AG** | 379 | 234 | 0 | 145 | 0 | rs2342747 |
| **CC** | **TT** | **TT** | **CT** | 769 | 0 | 315 | 0 | 454 | rs2292972 |
| **CC** | **AA** | **AA** | **AC** | 494 | 322 | 172 | 0 | 0 | rs1493232 |

3'lü karışımlarda, 3 alelin gözlenmediği durumlarda, iki katılımcının genotipleri aynı ve homozigot ise, üçüncü katılımcının karışımda olup olmadığını tespit etmek mümkündür. rs10495407 SNP bölgesine bakıldığında, referans örnekler olan 1066A ve 1067A'nın genotpilerinin "GG" ve "GG" dir. Karışımın genotipi ise "AG" dir. Bu durumda üçüncü katılımcının genotipinin "A" alelini içerdiği ortaya çıkmaktadır. Ancak üçüncü katılımcının genotipinin "AG" mi "AA" mi olduğu belli değildir. Bu noktada alellerin okuma sayıları bir fikir verebilecektir. Eğer üçüncü katılımcı "AG" genotipine sahipse A ve G alellerinin okuma sayısı oranı 1:5, "AA" genotipine sahipse oran 1:2 olarak gözlenmelidir. Tablo…incelendiğinde A alelinin 377x, G alelinin 1679x defa okunduğu gözlenmektedir. Bu durumda oran 1:5'tir. O halde üçüncü katılımının genotipi "AG" olmalıdır. Nitekim 1067A kodlu örneğin rs10495407 bölgesindeki genotipi "AG" dir ve okuma sayıları arasındaki oran bu durumu uygun bir şekilde teyit etmiştir.

1063A, 1066A ve 1067A'nın 1:1:1 oranındaki karışıma ait Y SNP sonuçları incelendiğinde, 34 Y SNP sonucunun erkek cinsiyetli 1063A ve 1067A'ya ait Y SNP'ler ile uyumlu olduğu gözlenmiştir.

Erkek cinsiyetli 1063A ve 1067A ile kadın cinsiyetli 1066A'dan meydana gelen 3'lü karışımın, otozomal ve Y SNP bölgeleri arasındaki beklenen okuma sayıları oranı, 1:3 oranında gerçekleşmelidir. Çünkü, kaynağını 1 kadın ve 2 erkekten alan örnekler, 1:1:1 oranında karıştırılırsa, her bir otozomal bölgeden 2 alel ve 2 erkekten gelebilecek birer Y aleli sebebiyle, otozomal bölgelerin ortalama okuma sayısı ile Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısı arasında 1:3 şeklinde bir oran gözlenmesi gerekir. 3'lü karışıma ait sonuçlar incelendiğinde, otozomal SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~1255x, Y SNP bölgelerinin ortalama okuma sayısının ~454x olduğu gözlenmiştir. Görüldüğü üzere bu iki ortalama okuma sayıları arasında var olan yaklaşık 1:3 oranı; bize bu karışımın 2 erkek ve 1 kadından kaynaklandığını göstermiştir. Böylelikle hem karışım oranı hem de karışımı oluşturan referans örnekler teyit edilmiştir.

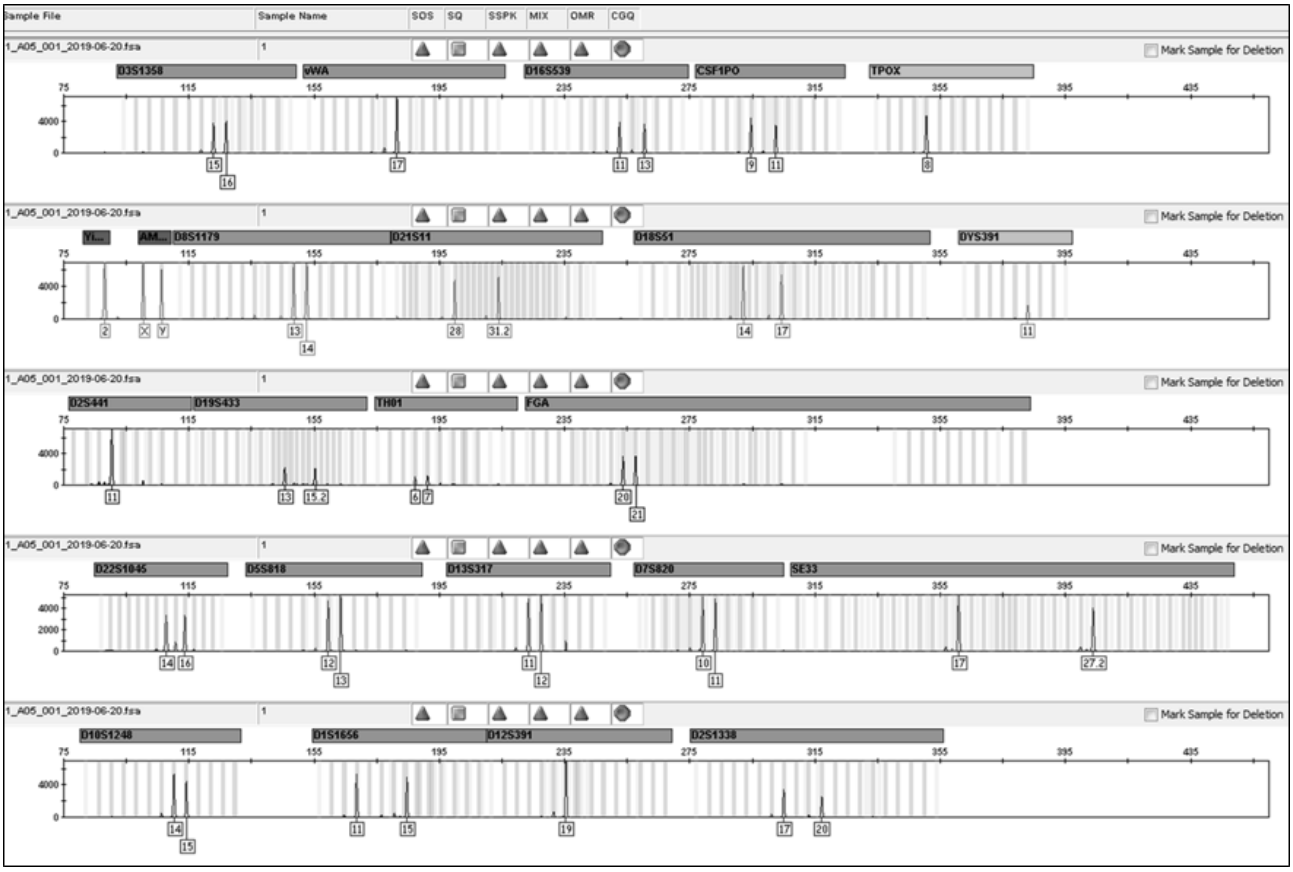
### 4.2 STR Çalışması (Kapiler Elektroforez)

NGS çalışmasını konvansiyonel yöntem olan Kapiler Elektroforez ile karşılaştırmak ve NGS çalışmasının başarısını karşılaştırmak amacıyla, 6 kişiye ait referans örnekler ile bu referans örneklerin çeşitli oranlarındaki karışımlarından elde edilen toplam 20 örnek, Global Filer kiti ile analiz edilmiştir. Çalışmada kullanılan tüm örnekler; 1'i Y indel markırı olmak üzere toplam 24 bölge içeren (D3S1358, vWA, D16S539, CSF1PO, TPOX, D13S317, D7S820, SE33, D1S1656, D12S391, D2S1338, D2S441, D19S443, TH01, FGA, D8S1179, D21S11, D81S51, DYS391, D22S1045, D5S818, D10S1248, Amelogenin, Y-Indel) içeren Global Filer paneli ile analiz edilmiştir. Analiz edilen 20 örneğin 6 tanesi kaynağı tek kişi olan referans örneklerdir. Bu örneklerin ikisi kadın (1023A ve 1066A), dördü erkek cinsiyetlidir (1063A, 1067A, 1070A, 1074A). Geri kalan 14 örnek ise, bu 6 referans örneğin çeşitli oranlardaki (1:1, 1:3, 1:10, 1:20, 1:50) karışımlarından türetilerek elde edilen yapay karışım örnekleridir. Analitik eşik 150 RFU olarak belirlendi. Bu RFU değerinin altındaki pikler gürültü olarak değerlendirildi.

### 4.2.1 Kaynağı Tek Kişi Olan Örnekler

#### *4.2.1.1 1063A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları*

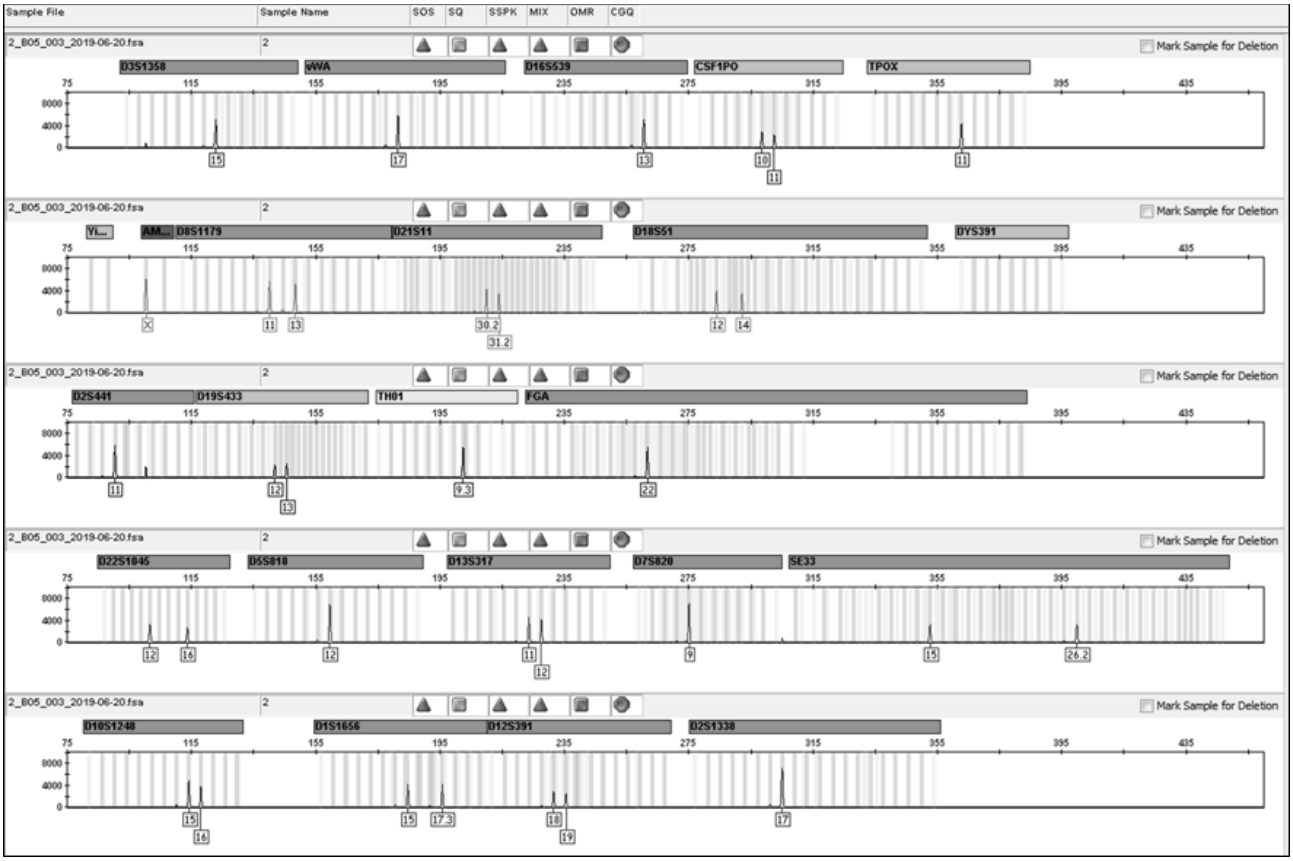
Erkek cinsiyetli 1063A kodlu örneğe ait 24 lokusun tamamı analiz edilmiştir.




**Şekil 21: 1063A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları**

### *4.2.1.2 1066A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları*

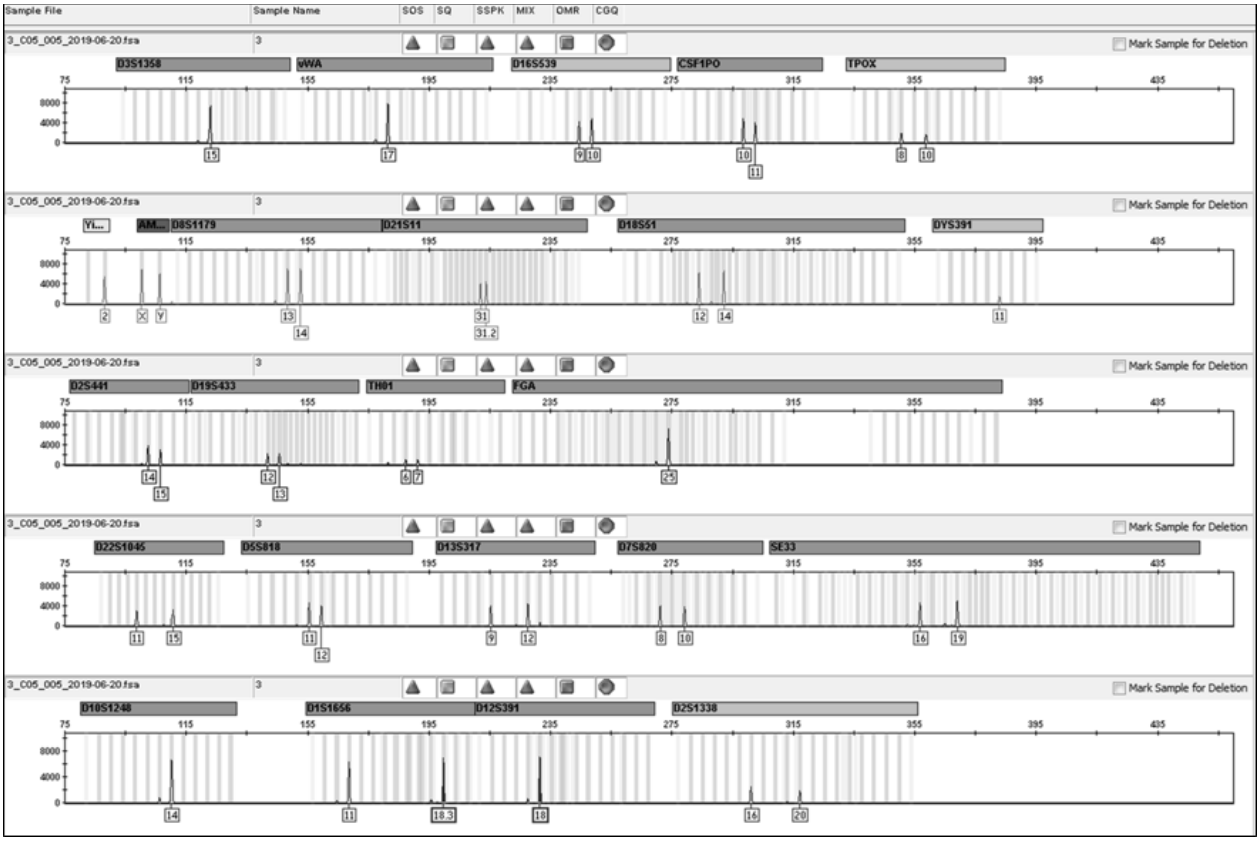
Kadın cinsiyetli 1066A kodlu örneğe ait lokusların tamamı analiz edilmiştir.




**Şekil 22: 1066A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları**

### *4.2.1.3 1067A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları*

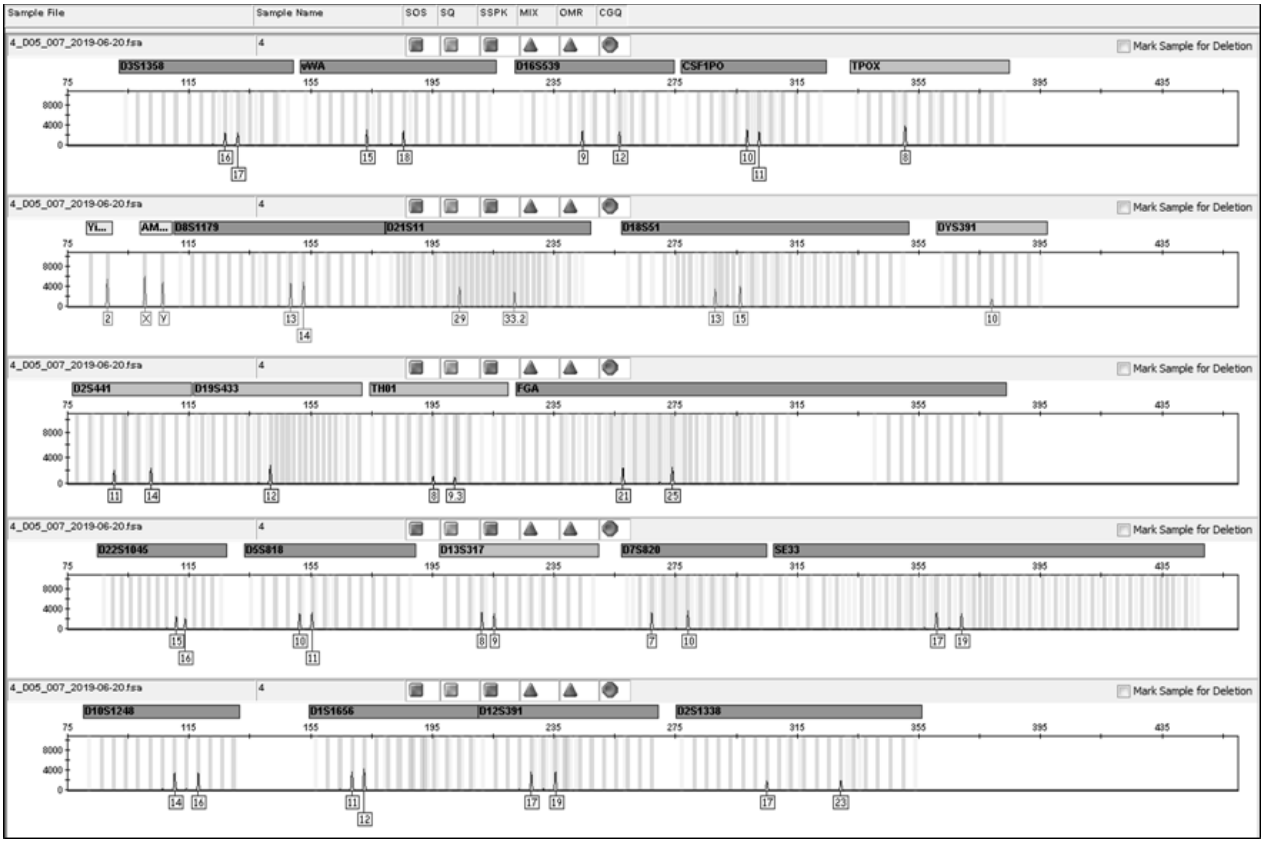
Erkek cinsiyetli 1067A kodlu örneğe ait 24 lokusun tamamı analiz edilmiştir.




**Şekil 23: 1067A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları**

#### *4.2.1.4 1070A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları*

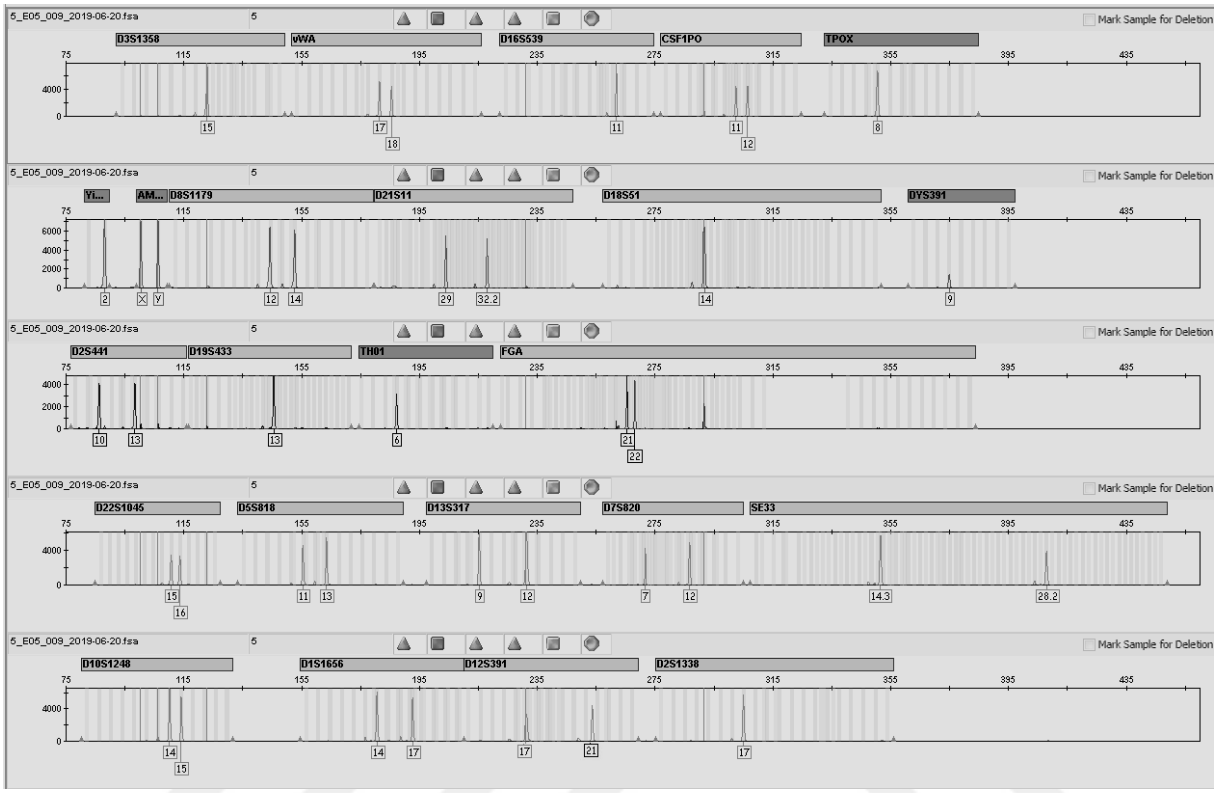
Erkek cinsiyetli 1070A kodlu örneğe ait 24 lokusun tamamı analiz edilmiştir.




**Şekil 24: 1070A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları**

### *4.2.1.5 1074A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları*

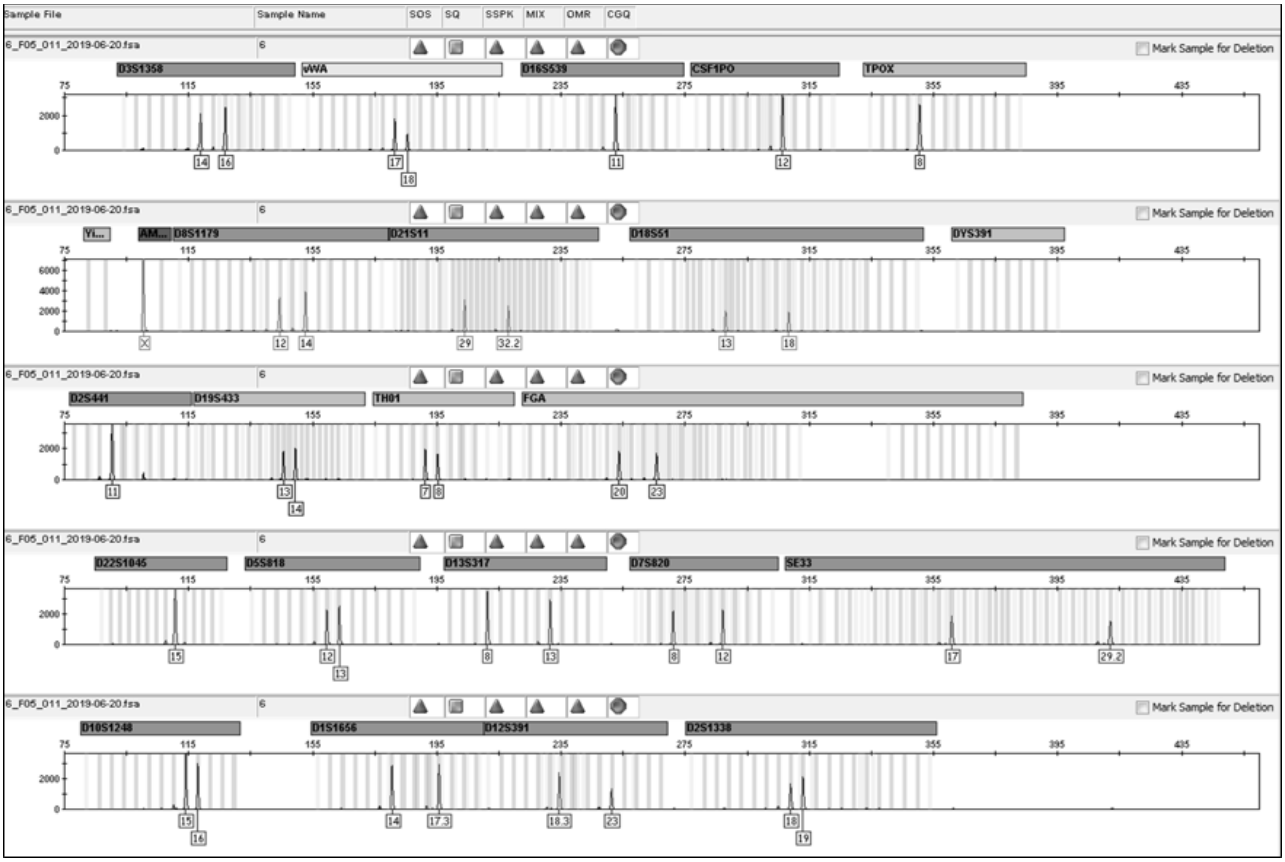
Erkek cinsiyetli 1074A kodlu örneğe ait 24 lokusun tamamı analiz edilmiştir.




**Şekil 25: 1074A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları**

### *4.2.1.6 1023A Kodlu Örneğe Ait STR Analiz Sonuçları*

Kadın cinsiyetli 1023A kodlu örneğe ait lokusların tamamı analiz edilmiştir.




**Şekil 26: 1023A kodlu örneğe ait STR analiz sonuçları**

**Tablo XXXXI:** Kaynağı tek kişi olan 6 farklı bireye ait DNA profilleri

| KAYNAĞI TEK KİŞİ OLAN DNA PROFİLLERİ | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| **STR** | **1063A (A)** | **1066A (B)** | **1067A (C)** | **1070A (D)** | **1074A (E)** | **1023A (F)** |
| **D3S1358** | 15-16 | 15-15 | 15-15 | 16-17 | 15-15 | 14-16 |
| **vWA** | 17-17 | 17-17 | 17-17 | 15-18 | 17-18 | 17-18 |
| **D16S539** | 11-13 | 13-13 | 9-10 | 9-12 | 11-11 | 11-11 |
| **CSF1PO** | 9-11 | 10-11 | 10-11 | 10-11 | 11-12 | 12-12 |
| **TPOX** | 8-8 | 11-11 | 8-10 | 8-8 | 8-8 | 8-8 |
| **D8S1179** | 13-14 | 11-13 | 13-14 | 13-14 | 12-14 | 12-14 |
| **D21S11** | 28-31.2 | 30.2-31.2 | 31-31.2 | 29-33.2 | 29-32.2 | 29-32.2 |
| **D18S51** | 14-17 | 12-14 | 12-14 | 13-15 | 14-14 | 13-18 |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| **D2S441** | 11-11 | 11-11 | 14-15 | 11-14 | 10-13 | 11-11 |
| **D19S433** | 13-15.2 | 12-13 | 12-13 | 12-12 | 13-13 | 13-14 |
| **THO1** | 6-7 | 9.3-9.3 | 6-7 | 8-9.3 | 6-6 | 7-8 |
| **FGA** | 20-21 | 22-22 | 25-25 | 21-25 | 21-22 | 20-23 |
| **D22S1045** | 14-16 | 12-16 | 11-15 | 15-16 | 15-16 | 15-15 |
| **D5S818** | 12-13 | 12-12 | 11-12 | 10-11 | 11-13 | 12-13 |
| **D13S317** | 11-12 | 11-12 | 9-12 | 8-9 | 9-12 | 8-13 |
| **D7S820** | 10-11 | 9-9 | 8-10 | 7-10 | 7-12 | 8-12 |
| **SE33** | 17-27.2 | 15-26.2 | 16-19 | 17-19 | 14.3-28.2 | 17-29.2 |
| **D10S1248** | 14-15 | 15-16 | 14-14 | 14-16 | 14-15 | 15-16 |
| **D1S1656** | 11-15 | 15-17.3 | 11-18.3 | 11-12 | 14-17 | 14-17.3 |
| **D12S391** | 19-19 | 18-19 | 18-18 | 17-19 | 17-21 | 18.3-23 |
| **D2S1338** | 17-20 | 17-17 | 16-20 | 17-23 | 17-17 | 18-19 |
| **Y-INDEL** | 2 | - | 2 | 2 | 2 | - |
| **AMEL** | X-Y | X-X | X-Y | X-Y | X-Y | X-X |
| **DYS391** | 11 | - | 11 | 10 | 9 | - |

### 4.2.1 Karışık Örneklerin Analiz Bulguları

#### *4.2.1.1 1063A-1066A Karışımı (A-B Karışımı)*

Erkek cinsiyetli 1063A ve Kadın cinsiyetli 1066A kodlu örneklerin 1:1, 1:3, 1:10, 1:20 ve 1:50 oranında hazırlanan karışımları kapiler elektroforez platformuyla analiz edilmiştir.

**Tablo XXXXII:** 1063A-1066A karışımının tüm oranlarını içeren STR tablosu

| **STR** | **1063A** | **1066A** | **1:1** | **1:3** | **1:10** | **1:20** | **1:50** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **D3S1358** | 15-16 | 15-15 | 15-16 | 15-16 | 15-16 | 15-15 | 15-15 |
| **vWA** | 17-17 | 17-17 | 17-17 | 17-17 | 17-17 | 17-17 | 17-17 |
| **D16S539** | 11-13 | 13-13 | 11-13 | 11-13 | 11-13 | 11-13 | 13-13 |
| **CSF1PO** | 9-11 | 10-11 | 9-10-11 | 9-10-11 | 9-10 | 9-10 | 10-11 |
| **TPOX** | 8-8 | 11-11 | 8-11 | 8-11 | 8-11 | 8-11 | 11-11 |
| **D8S1179** | 13-14 | 11-13 | 11-13-14 | 11-13-14 | 11-13-14 | 11-13-14 | 11-13 |

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **D21S11** | 28-31.2 | 30.2-31.2 | 28-30.2-31.2 | 28-30.2-31.2 | 28-30.2-31.2 | 28-30.2-31.2 | 30.2-31.2 |
| **D18S51** | 14-17 | 12-14 | 12-14-17 | 12-14-17 | 12-14-17 | 12-14 | 12-14 |
| **D2S441** | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 |
| **D19S433** | 13-15.2 | 12-13 | 12-13-15.2 | 12-13-15.2 | 12-13-15.2 | 12-13 | 12-13 |
| **THO1** | 6-7 | 9.3-9.3 | 6-7-9.3 | 6-7-9.3 | 6-7-9.3 | 9.3-9.3 | 9.3-9.3 |
| **FGA** | 20-21 | 22-22 | 20-21-22 | 20-21-22 | 20-21-22 | 20-21-22 | 22-22 |
| **D22S1045** | 14-16 | 12-16 | 12-14-16 | 12-14-16 | 12-14-16 | 12-14-16 | 12-16 |
| **D5S818** | 12-13 | 12-12 | 12-13 | 12-13 | 12-13 | 12-13 | 12-12 |
| **D13S317** | 11-12 | 11-12 | 11-12 | 11-12 | 11-12 | 11-12 | 11-12 |
| **D7S820** | 10-11 | 9-9 | 9-10-11 | 9-10-11 | 9-10-11 | 9-10-11 | 9-9 |
| **SE33** | 17-27.2 | 15-26.2 | 15-17-26.2-27.2 | 15-17-26.2-27.2 | 15-17-26.2-27.2 | 15-17-26.2-27.2 | 15-26.2 |
| **D10S1248** | 14-15 | 15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 15-16 |
| **D1S1656** | 11-15 | 15-17.3 | 11-15-17.3 | 11-15-17.3 | 11-15-17.3 | 11-15-17.3 | 15-17.3 |
| **D12S391** | 19-19 | 18-19 | 18-19 | 18-19 | 18-19 | 18-19 | 18-19 |
| **D2S1338** | 17-20 | 17-17 | 17-20 | 17-20 | 17-20 | 17-17 | 17-17 |
| **Y-INDEL** | 2 | - | 2 | 2 | 2 | 2 | - |
| **AMEL** | X-Y | X-X | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y |
| **DYS391** | 11 | - | 11 | 11 | 11 | - | - |

#### *4.2.1.2 1067A-1070A Karışımı (C-D Karışımı)*

Erkek cinsiyetli 1067A ile yine Erkek cinsiyetli 1070A kodlu örneklerin 1:1, 1:3, 1:10 ve 1:20 oranında hazırlanan karışımları kapiler elektroforez platformuyla analiz edilmiştir.

**Tablo XXXXIII:** 1067A-1070A karışımının tüm oranlarını içeren STR tablosu

| **STR** | **1067A** | **1070A** | **1:1** | **1:3** | **1:10** | **1:20** |
|---|---|---|---|---|---|---|
| **D3S1358** | 15-15 | 16-17 | 15-16-17 | 15-16-17 | 15-16-17 | 15-16-17 |
| **vWA** | 17-17 | 15-18 | 15-16-17-18 | 15-17-18 | 15-17-18 | 15-17-18 |
| **D16S539** | 9-10 | 9-12 | 9-10-12 | 9-10-12 | 9-10-12 | 9-10-12 |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| **CSF1PO** | 10-11 | 10-11 | 10-11 | 10-11 | 10-11 | 10-11 |
| **TPOX** | 8-10 | 8-8 | 8-10 | 8-10 | 8-8 | 8-8 |
| **D8S1179** | 13-14 | 13-14 | 13-14 | 13-14 | 13-14 | 13-14 |
| **D21S11** | 31-31.2 | 29-33.2 | 29-31-31.2-33.2 | 29-31-31.2-33.2 | 29-31-33.2 | 29-31-31.2-33.2 |
| **D18S51** | 12-14 | 13-15 | 12-13-14-15 | 12-13-14-15 | 12-13-14-15 | 12-13-14-15 |
| **D2S441** | 14-15 | 11-14 | 11-14-15 | 11-14-15 | 11-14-15 | 11-14-15 |
| **D19S433** | 12-13 | 12-12 | 12-13 | 12-13 | 12-12 | 12-12 |
| **THO1** | 6-7 | 8-9.3 | 6-7-8-9.3 | 6-7-8-9.3 | 8-9.3 | 8-9.3 |
| **FGA** | 25-25 | 21-25 | 21-25 | 21-25 | 21-25 | 21-25 |
| **D22S1045** | 11-15 | 15-16 | 11-15-16 | 11-15-16 | 11-15-16 | 15-16 |
| **D5S818** | 11-12 | 10-11 | 10-11-12 | 10-11-12 | 10-11-12 | 10-11-12 |
| **D13S317** | 9-12 | 8-9 | 8-9-12 | 8-9-12 | 8-9-12 | 8-9 |
| **D7S820** | 8-10 | 7-10 | 7-8-10 | 7-8-10 | 7-8-10 | 7-10 |
| **SE33** | 16-19 | 17-19 | 16-17-19 | 16-17-19 | 16-17-19 | 16-17-19 |
| **D10S1248** | 14-14 | 14-16 | 14-16 | 14-16 | 14-16 | 14-16 |
| **D1S1656** | 11-18.3 | 11-12 | 11-12-18.3 | 10-11-12-18.3 | 11-12-18.3 | 11-12-18.3 |
| **D12S391** | 18-18 | 17-19 | 17-18-19 | 17-18-19 | 17-18-19 | 17-18-19 |
| **D2S1338** | 16-20 | 17-23 | 16-17-20-23 | 16-17-20-23 | 16-17-23 | 16-17-23 |
| **Y-INDEL** | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 |
| **AMEL** | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y |
| **DYS391** | 11 | 10 | 10-11 | 10-11 | 10 | 10 |

#### *4.2.1.3 1074A-1023A Karışımı (C-D Karışımı)*

Erkek cinsiyetli 1074A ile kadın cinsiyetli 1023A kodlu örneklerin 1:1, 1:3, 1:10 ve 1:20 oranında hazırlanan karışımları kapiler elektroforez platformuyla analiz edilmiştir.

**Tablo XXXXIV:** 1074A-1023A karışımının tüm oranlarını içeren STR tablosu

| STR | 1074A | 1023A | 1:1 | 1:3 | 1:10 | 1:20 |
|---|---|---|---|---|---|---|
| **D3S1358** | 15-15 | 14-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 |
| **vWA** | 17-18 | 17-18 | 17-18 | 17-18 | 17-18 | 17-18 |
| **D16S539** | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 | 11-11 |
| **CSF1PO** | 11-12 | 12-12 | 11-12 | 11-12 | 11-12 | 11-12 |
| **TPOX** | 8-8 | 8-8 | 8-8 | 8-8 | 8-8 | 8-8 |
| **D8S1179** | 12-14 | 12-14 | 12-14 | 12-14 | 12-14 | 12-14 |
| **D21S11** | 29-32.2 | 29-32.2 | 29-32.2 | 29-32.2 | 29-32.2 | 29-32.2 |
| **D18S51** | 14-14 | 13-18 | 13-14-18 | 13-14-18 | 13-14-18 | 13-14-18 |
| **D2S441** | 10-13 | 11-11 | 10-11-13 | 10-11-13 | 10-11-13 | 10-11-13 |
| **D19S433** | 13-13 | 13-14 | 13-14 | 13-14 | 13-14 | 13-14 |
| **THO1** | 6-6 | 7-8 | 6-7-8 | 6-7-8 | 6-7-8 | 6-7-8 |
| **FGA** | 21-22 | 20-23 | 20-21-22-23 | 20-21-22-23 | 20-21-22-23 | 20-21-22-23 |
| **D22S1045** | 15-16 | 15-15 | 15-16 | 15-16 | 15-16 | 15-16 |
| **D5S818** | 11-13 | 12-13 | 11-12-13 | 11-12-13 | 11-12-13 | 11-12-13 |
| **D13S317** | 9-12 | 8-13 | 8-9-12-13 | 8-9-12-13 | 8-9-12-13 | 8-9-12-13 |
| **D7S820** | 7-12 | 8-12 | 7-8-11-12 | 7-8-12 | 7-8-12 | 7-8-12 |
| **SE33** | 14.3-28.2 | 17-29.2 | 14.3-17-28.2-29.2 | 14.3-17-28.2-29.2 | 14.3-17-28.2-29.2 | 14.3-17-28.2-29.2 |
| **D10S1248** | 14-15 | 15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 | 14-15-16 |
| **D1S1656** | 14-17 | 14-17.3 | 14-17-17.3 | 14-17-17.3 | 14-17-17.3 | 14-17-17.3 |
| **D12S391** | 17-21 | 18.3-23 | 17-18.3-21-23 | 17-18.3-21-23 | 17-18.3-23 | 18.3-23 |
| **D2S1338** | 17-17 | 18-19 | 17-18-19 | 17-18-19 | 17-18-19 | 17-18-19 |
| **Y-INDEL** | 2 | - | 2 | 2 | 2 | 2 |
| **AMEL** | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y | X-Y |
| **DYS391** | 9 | - | 9 | 9 | - | - |

#### *4.2.1.4 1063A-1066A-1067A Karışımı (A-B-C Karışımı)*

Erkek cinsiyetli 1063A, Kadın cinsiyetli 1066A ve Erkek cinsiyetli 1067A kod numaralı örneklerin 1:1:1 oranında hazırlanan karışımı kapiler elektroforez platformuyla analiz edilmiştir.

**Tablo XXXXV:** 1063A-1067A-1070A karışımının 1:1:1 oranına ait STR tablosu

| **1063A+1066A+1067A 1:1:1 KARIŞIMI** | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **STR** | **1063A (A)** | **1066A (B)** | **1067A (C)** | **1:1:1** |
| **D3S1358** | 15-16 | 15-15 | 15-15 | 15-16 |
| **vWA** | 17-17 | 17-17 | 17-17 | 17-17 |
| **D16S539** | 11-13 | 13-13 | 9-10 | 9-10-11-13 |
| **CSF1PO** | 9-11 | 10-11 | 10-11 | 9-10-11 |
| **TPOX** | 8-8 | 11-11 | 8-10 | 8-10-11 |
| **D8S1179** | 13-14 | 11-13 | 13-14 | 11-13-14 |
| **D21S11** | 28-31.2 | 30.2-31.2 | 31-31.2 | 28-30.2-31-31.2 |
| **D18S51** | 14-17 | 12-14 | 12-14 | 12-14-17 |
| **D2S441** | 11-11 | 11-11 | 14-15 | 11-14-15 |
| **D19S433** | 13-15.2 | 12-13 | 12-13 | 12-13-15.2 |
| **THO1** | 6-7 | 9.3-9.3 | 6-7 | 6-7-9.3 |
| **FGA** | 20-21 | 22-22 | 25-25 | 20-21-22-25 |
| **D22S1045** | 14-16 | 12-16 | 11-15 | 11-12-14-15-16 |
| **D5S818** | 12-13 | 12-12 | 11-12 | 11-12-13 |
| **D13S317** | 11-12 | 11-12 | 9-12 | 9-11-12 |
| **D7S820** | 10-11 | 9-9 | 8-10 | 8-9-10-11 |
| **SE33** | 17-27.2 | 15-26.2 | 16-19 | 15-16-17-19-26.2-27.2 |
| **D10S1248** | 14-15 | 15-16 | 14-14 | 14-15-16 |
| **D1S1656** | 11-15 | 15-17.3 | 11-18.3 | 11-17.3-18.3 |
| **D12S391** | 19-19 | 18-19 | 18-18 | 18-19 |
| **D2S1338** | 17-20 | 17-17 | 16-20 | 16-17-20 |
| **Y-INDEL** | 2 | - | 2 | 2 |
| **AMEL** | X-Y | X-X | X-Y | XY |
| **DYS391** | 11 | - | 11 | 11 |

# 5. TARTIŞMA

Her somut vakaya ilişkin maddi gerçeğe ulaşmak ve adaletin sağlanmasına yardımcı olmak adına çalışan ve önemli bir adli bilim alt dalı olan adli genetikten beklenen yegane husus kimliklendirme yapmaktır. Bir adli genetik laboratuvarında yürütülen rutin analizler değerlendirildiğinde, uzmanlarının karşısına çıkan DNA profillerinin büyük çoğunluğunun kaynağı tek kişi olan DNA profilleri olduğu gözlenir. Bu tür profiller ile şüpheli veya sanığı eşleştirmek bir başka ifade ile "kişileştirme" yapmak günümüzde olağan bir değerlendirme haline gelmiştir. Ancak aynı şeyi birden fazla kişiden kaynaklanan DNA profilleri için bir başka deyişle karışık örnekler (mixture) için söylemek en azından günümüz teknolojisiyle kolay değildir. Bu alan adli genetiğin en zorlu alanlarından biri olarak dikkati çekmektedir.

Adli genetik alanında karışık örnek tabirine, analiz edilen örnekte iki veya daha fazla kişiye ait DNA bulunması durumunda başvurulmaktadır. İnsan DNA'sında bir karakteri etkileyen iki alel bulunduğu şeklindeki DNA teorisinden hareketle bu tür profillerde, incelenen her lokusta birden fazla bazı durumlarda ise ikiden fazla alel olduğu görülür. Bu nedenle karışık örneklerin analizi yeterli bir tecrübe ve iyi bir teorik bilgi düzeyi gerektirir. Karışık DNA profilleri, katılımcılara ait DNA miktarının düzeyine göre majör ve minör katılımcılardan meydana gelir. Majör katılımcıya ait DNA daha fazla olduğundan bu katılımcıya ait aleller daha net bir şekilde elde edilir. Minör katılımcının ise alelleri daha az belirgindir. Majör-minör tespiti STR gibi verimli markırlarda 1/20 oranına kadar ulaşsa da 1/10'dan daha düşük oranlarda katılımcıları tespit etmek oldukça zorlaşmakta ve yorumlama hatalarını beraberinde getirmektedir. Bu durum, karışımda yer alan DNA bölgesinin kime ait olduğu noktasındaki şüpheleri arttırmaktadır. Çünkü katılımcı olarak tanımlanan kişiler tamamen tekrar dizilerinin yoğunluğuna göre yorumlanmaktadır. Oysa yeni nesil dizileme teknolojileri (NGS); uzunluk polimorfizmine dayanan ve tekrar dizilerine odaklanan STR markır sistemine alternatif olarak ilgili gen bölgesini baz düzeyinde ve tek tek analiz etmektedir. Bu durum analizden

kaynaklanan hataları çok alt bir düzeye indirebileceği gibi, başta karışık örnekler olmak üzere adli genetiğin zorlu alanlarına yeni bir yaklaşım sunmaktadır. İşte bu yaklaşımlar doğrultusunda çalışmanın hedefi, minör katılımcının tespiti bağlamında yeni nesil dizilime teknolojilerinin karışık örneklerin analizinde ne düzeyde fayda sağlayabileceğini ortaya koymak ve bu sonuçları STR analizleriyle karşılaştırmaktır.

Çalışmamızda gerçekleştirilen NGS analizleri, karışık örneklerin analizinde iki temel yaklaşıma bir çözüm aramaktadır. Birinci temel yaklaşım, NGS analiz sonuçlarına dayanarak örneklerin karışık olup olmadığını bir başka ifade ile örneğin kaynağını tek kişiden mi birden fazla kişiden mi aldığını ortaya koymaktır. Bu yaklaşımda homozigot bölgelerinin sayısı ile genotiplerin durumu bize bir çerçeve sunabilecektir. İkinci temel yaklaşım ise, NGS analizi ile karışık örnekteki minör katılımcıyı başarıyla tespit edebilmektir. Bu doğrultuda, karışık örnek içerisinde yer alan minör katılımcının, karışık örnek içindeki tespit yüzdesi bize bir başarı tablosu ortaya koyabilecektir. Çalışmada elde edilen bulgular, bu minvalde değerlendirilecektir.

## 5.1. Kaynağı Tek Kişi Olan (Referans) Örneklere ait Bulguların Değerlendirilmesi

### 5.1.1. Lokus Okuma Sayısı Dengesi (Locus Coverage Balance)

6 referans örneğe (1023A, 1063A, 1066A, 1067A, 1070A, 1074A) ait 124 SNP bölgesi başarıyla genotiplendirilmiştir. 6 referans örneğin otozomal bölgeler açısından toplam okuma sayısı 456.002 düzeyinde gerçekleşmiştir. Yine otozomal bölgeler için ortalama okuma sayısı (Average Coverage Reads) ~844x olarak hesaplanmıştır. En düşük okuma sayısı, 133x ile 16. Kromozomda yer alan rs2342747 SNP bölgesinde gözlenmiştir. 6 referans örnek bakımından bu bölgenin diğer örneklerde de düşük okuma sayısına sahip olduğu ve rs2342747 SNP bölgesinin tüm örneklerde ortalama okuma sayısının ~200x olduğu gözlemlenmiştir. Kit üreticisinin otozomal bölgeler açısından önerdiği ideal okuma sayısı 500x'dür (145). Ancak tahmin edileceği üzere bu değer ideal bir değerdir ve birçok faktör sebebiyle (kütüphane

oluşturma ve PCR süreçlerinde yaşanan olumsuzluklar) bu ideal değerin yakalanması her zaman mümkün olmamaktadır. Bu noktada önemli olan okuma sayısının AT değerinin altına inmemesidir. Bu değer otozomal bölgeler açısından çalışmamızda 13x olarak kabul edilmiştir. Bu sebeple en düşük 133x okuma sayısı, bu değerin üzerinde olup güvenilir genotipleme için son derece yeterlidir.

6 referans örnek bakımından en yüksek okuma sayısı ise 15. Kromozomda yer alan rs1821380 SNP bölgesinde 3411x olarak gözlenmiştir. Bu SNP bölgesinin, diğer örneklerde de yüksek bir okuma sayısına ulaştığı gözlenmiş ve bu bölgenin tüm örneklerdeki ortalama okuma sayısı, ~1700x olarak hesaplanmıştır.

Y kromozom üzerindeki SNP bölgelerinin analizi değerlendirildiğinde, yine bu bölgeler açısından da oldukça başarılı sonuçlar elde edildiği gözlenmiştir. Kit üreticisinin bu bölgeler için önerdiği ideal okuma sayısı 30x'dır (145). Çalışmamızda 4 erkek cinsiyetli referans örnek açısından Y kromozomunda bulunan SNP bölgeleri için yapılan toplam okuma sayısı 72602'dir. Y kromozomunda yer alan bölgeler için ortalama okuma sayısı ~533x olarak hesaplanmıştır. Bu değerler, ideal değerlerin bir hayli üzerinde olup güvenilir genotipleme için oldukça elverişlidir. Ayrıca Y SNP'lerde, diploid otozomal markırlara göre yarı oranında bir okuma sayısı bekleneceğine göre Y SNP'lerde gözlenen bu okuma sayısı beklenen değerlerle de son derece uyumludur. 4 referans örnek açısından Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgeleri için en düşük okuma sayısı M479 SNP bölgesinde ve 99x olarak gözlenmiştir. Bu bölgenin Guo ve arkadaşlarının çalışmasında da düşük bir okuma sayısı sağladığı bildirilmiştir (103). 4 referans örnek açısından M479 SNP bölgesinin ortalama okuma sayısı ~144x olarak hesaplanmıştır. Her ne kadar bu bölgede düşük okuma sayısı tespit edilmiş olsa da, kit üreticisinin bu bölgeler için önerdiği ideal okuma sayısının 30x olduğu düşünüldüğünde, bu bölgede elde edilen okuma sayısının güvenilir genotipleme için oldukça tatmin edici olduğunu ifade etmek gerekir. Yine, Y kromozomu üzerinde bulunan SNP bölgeleri için en yüksek okuma

sayısı rs3900 SNP bölgesinde ve 1256x olarak gözlenmiştir. 4 referans örnek açısından rs3900 SNP bölgesinin ortalama okuma sayısı 1010x olarak hesaplanmıştır.

6 referans örneğe ait okuma sayısının otozomal bölgeler için Standart Sapması (SD) ~525x olarak hesaplanmıştır. Okuma sayısı ortalamasının 844x olarak hesaplandığı dikkate alındığında, 525x olarak tespit edilen Standart Sapma değerinin yüksek olduğu göze çarpmaktadır. Bu yüksek standart sapma değeri, okuma sayısının, bölgeler ve örneklere göre önemli değişiklikler gösterdiğini ortaya koymaktadır. Özellikle 1074A kodlu örneğe ait okuma sayılarının diğer örneklere göre yüksek düzeyde gerçekleştiği gözlenmiştir. Bu örneğe ait okuma sayıları dikkate alınmadan bir başka ifade ile 5 referans örnek üzerinden yapılan değerlendirmede, ortalama okuma sayısı 717x ve Standart Sapma değeri 386x olarak hesaplanmaktadır. 717x ±772 (2SD) değeri, okuma sayısı açısından güven aralığı olarak kabul edildiğinde, 5 referans örneğe ait tüm SNP bölgelerinde gerçekleşen ortalama okuma sayısının bu değerler arasında yer aldığı gözlenmektedir. Otozomal bölgeler açısından 1074A kodlu örneğin de yer aldığı 6 referans örnek için, 844X ±1050x (2SD) değeri, okuma sayısı açısından güven aralığı olarak kabul edildiğinde yine tüm SNP bölgeleri için gerçekleşen ortalama okuma sayısı değerinin bu aralık arasında yer aldığı gözlemlenmiştir. Ancak, her iki incelemede Standart Sapma değerlerinin yüksek olması ifade edilmesi gereken bir sonuç olarak dikkati çekmektedir.

4 erkek cinsiyetli referans örneğe ait okuma sayılarının Y kromozomunda bulunan 34 SNP bölgeleri için Standart Sapması (SD) ~248x olarak hesaplanmıştır. Güven aralığı, 533x ± 496 (2SD) olarak kabul edildiğinde, analiz edilen tüm örnekler açısından 34 SNP bölgesindeki ortalama okuma sayısı bu aralık içerisinde olduğu tespit edilmiştir.

### 5.1.2. DNA Zincir Okuma Dengesi (Strand Balance)

SNP bölgelerinin yeni nesil dizileme platformları kullanılarak yapılan analizlerinden elde edilen sonuçlar değerlendirilirken, dikkat edilmesi gereken kriterlerden biri de zincir okuma dengesidir. SNP bölgelerinin güvenilir genotiplemesi, DNA'nın iki zincirinde de gerçekleştirilen okumalardan elde edilen verilerle yapılmalıdır. Bu sebeple, beklenen ideal okuma dengesi, her iki zincirde eşit sayıda gerçekleştirilen okuma sayısıdır. Bir başka ifade ile iki zincire ait okuma değerleri arasında 1:1 oranı ideal değerdir. Ancak tahmin edileceği üzere, gerek kütüphane oluşturma aşaması gerekse analizin diğer aşamalarında meydana gelen hatalar, okuma sayılarının zincirlere göre dağılımına etki etmektedir. Kit üreticisi tarafından önerilen sınır değer 0,50±0,20'dir (145). Bir başka ifadeyle zincir okumalarının birbirine oranı %30 ile %70 arasında bir değer olmalıdır. Çalışmamızda bu değer dikkate alınmıştır. Eduardoff ve ark. bu sınırı %25 ile %75 arası olarak değerlendirmişlerdir (90). Bu değerin dışındaki zincir okuma oranlarına sahip SNP bölgelerinin genotiplemesi yapılırken oldukça dikkatli olunmalıdır.

6 referans örneğe ait analiz edilen tüm SNP bölgeleri zincir okuma dengesi açısından değerlendirildiğinde, 3. Kromozomun üzerinde yer alan rs4364205, 4 farklı örnekte Y kromozomunun üzerinde bulunan rs9341278, 7. Kromozomun üzerinde yer alan rs737681 ve yine Y kromozomu üzerinde yer alan P202 SNP bölgeleri, zincir dengesi aralığının dışında kalmışlardır. Bu bölgelerin genotiplendirmesi yapılırken, güvenilir genotipleme için diğer kriterler de mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır.

### 5.1.3. Heterozigot Dengesi (Heterozygous Balance)

NGS platformuyla yapılan SNP analizlerinde güvenilir genotipleme açısından önemli kriterlerden biri de heterozigot dengesidir. Buna göre heterozigot SNP bölgeleri bakımından iki alel arasında okuma sayıları açısından belli bir dengenin bulunması söz konusudur. Beklenen bu dengenin 0,50 değerinde olmasıdır. Bir başka ifade ile bir alele ait okuma sayısının toplam

okuma sayısına oranı %50 olmalıdır. Elbette gözlenen değerin her zaman 0,50 olmasını beklemek iyimser bir yaklaşım olacaktır. Kit üreticisi, bu dengenin 0,50±0,15 aralığında olması gerektiğini tavsiye etmektedir. Ion Torrent platformu bu dengeyi hesaplarken "Majör Alel Frekansı (MAF)" adı verilen bir skoru kullanmaktadır. Bu skor, okuma sayısı yüksek alelin, toplam okuma sayısına oranlanmasıyla elde edilmektedir. Bu durumda heterozigot SNP bölgelerinde MAF skoru, 0,50 ile 0,65 arasında olmalıdır (görece az sayıda okunan alelin toplam okuma sayısına oranı ise 0,35 ile 0,50 arasında olacaktır). MAF skorlarını homozigot SNP bölgeleri için de değerlendirmek mümkündür. Buna göre homozigot bölgelerde MAF skorunun doğal olarak %100 olmasını beklemek gerekir. Ancak hatalı okumalar bu skoru aşağıya çekebilmekte bu durum da güvenilir genotiplemeyi olumsuz etkilemektedir. Bu sebeple kit üreticisi homozigot bölgeler açısından MAF skorunu en az %95 olarak önermektedir. Bu sınırın üstündeki SNP bölgeleri rahatlıkla homozigot olarak değerlendirilebilecektir.

6 referans örneğin her biri 90 SNP toplam 540 otozomal SNP bölgesine ait sonuçlar incelendiğinde, 14. kromozom üzerinde yer alan rs4530059 SNP bölgesi ile 3 farklı örnekte olmak üzere 1. kromozom üzerinde yer alan rs7520386 SNP bölgesinin önerilen sınırların dışında bir MAF skoruna sahip oldukları gözlenmiştir. Homozigot bölgeler açısından tüm SNP bölgelerinin %95 sınırının üzerinde oldukları gözlenmiştir.

## 5.2. Karışık Örneklere Ait Bulguların Değerlendirilmesi

### 5.2.1. 1063A (A) ve 1066A (B) Karışımları

1063A ve 1066A karışımlarına ait bulgular değerlendirildiğinde, bu karışımda hem STR analizlerinde hem de SNP analizlerinde minör alelin karışımdaki miktarı azaldıkça, homozigot bölge sayısının arttığı gözlenmiştir. Nitekim, SNP analizlerinde; 1:1 oranında 15 homozigot SNP bölgesi, 1:3 oranında 15 homozigot SNP bölgesi, 1:10 oranında 26 homozigot SNP bölgesi, 1:20 oranında 21 homozigot SNP bölgesi, 1:50 oranında ise 44 homozigot SNP bölgesi

gözlendi. 1:10 dilüsyonundan 1:20 dilüsyonuna geçerken, homozigot SNP bölge sayısının artması beklenirken, elde edilen sonuçlarda, 1:10 karışımında 1:20 karışımından daha fazla homozigot bölge tespit edildiği görülmüştür. Beklenen durumla uyumsuzluk gösteren homozgiot sayılarındaki bu dalgalanmanın, 1:10 dilüsyonundaki analiz veriminin istenilen düzeyde olmamasından ve analiz aşamasındaki PCR'ların görece verimsiz gerçekleşmesinden kaynaklandığı değerlendirilmiştir.

1063A ile 1066A karışımında STR analizlerinde tespit edilen homozigot sayıları incelendiğinde; 1:1 oranında 2 homozigot STR bölgesi, 1:3 oranında 2 homozigot STR bölgesi, 1:10 oranında 2 homozigot STR bölgesi, 1:20 oranında 5 homozigot STR bölgesi, 1:50 oranında ise 10 homozigot STR bölgesi gözlenmiştir.

1063A ile 1066A karışımından elde edilen homozigot gen bölgesi sayısı ve dağılımı hem SNP hem de STR analizlerinin, bir DNA profilinin birden fazla kişiden kaynaklandığının ortaya konulması bakımından başarılı sonuçlar elde ettiğini göstermektedir. SNP analizlerinde elde edilen homozigot SNP bölge sayısı ve bu sayının karışım oranlarına dağılımı, çalışmada kullanılan kit ile benzer bir çalışma gerçekleştiren Guo ve arkadaşlarının sonuçlarıyla uyumluluk göstermiştir (103).

1063A-1066A karışımında SNP analizleri için 124 SNP bölgesi içinden minör alelin tespit edilebileceği 69 SNP bölgesi gözlenmiştir. Bu bölgelerden 34'ünün Y SNP, 35'inin otozomal SNP bölgesi olduğu tespit edilmiştir. 1063A-1066A karışımının bir kadın ve bir erkek bireyden meydana gelmesinin, bir başka ifadeyle Y kromozomu üzerinde bulunan 34 SNP'nin, 69 SNP gibi minör alelin tespitinde kullanılacak yüksek sayıda SNP bölgesi elde edilmesi sonucunu sağladığı değerlendirilmiştir. Ancak, SNP'lerin bi-alelik yapısına rağmen minör aleli tespit edebilecek otozomal 35 SNP bölgesinin tespit edilmesinin kitin dizaynı ile ilişkilendirilmiştir.

STR analizleri açısından ise 24 STR bölgesi içinden minör alelin tespit edilebileceği 19 STR bölgesinin mevcut olduğu görülmüştür. Bu bölgelerden 1'inin Y STR, 1'in Y İndel kalan 17 bölgenin ise otozomal STR bölgeleri olduğu tespit edilmiştir. 1063A-1066A karışımının STR analizinde, oransal olarak bakıldığında SNP bölgelerine nazaran çok daha fazla minör aleli tespit edebilecek bölge tespit edilmiştir. Bu önemli sonuç, STR'lerin sahip olduğu alel çeşitliliğinden kaynaklanmaktadır.

1063A-1066A karışımına ait STR ve SNP analizlerinde minör alellerin tespit başarısı ile karışım oranları tablo XXXX'da gösterilmiştir. SNP analizlerine bakıldığında, 1063A-1066A karışımına ait örneklerin 1:1 ve 1:3 oranlarında tüm minör aleller tespit edilmiştir. Bu bakımdan SNP analizleri, minör alelin tespiti açısından 1:1 ve 1:3 oranlarında yüksek bir başarı sağlamıştır. Yine STR analizlerinin de minör alelin tespiti bakımından 1:1 ve 1:3 oranlarında aynı şekilde oldukça başarılı sonuçlar verdiği gözlenmiştir. Bu verilere istinaden, DNA miktarının belli bir seviyenin üzerinde olduğu karışımlarda her iki markır da başarılar sonuçlar elde etmiştir.

1063A-1066A karışımının 1:10 oranındaki SNP analizinde, minör alelin tespit edilebileceği 69 SNP bölgesinden 47'sinde minör alel tespiti yapılabilmiştir. SNP analizinin başarı oranı %68,1 düzeyindedir. 1:10 dilüsyonunun STR analizinde ise 19 STR bölgesinden 19'unda da başarı sağlanmıştır. Bu anlamda STR analizleri, 1063A-1066A karışımının 1:10 dilüsyonunda daha başarılı sonuçlar elde etmiştir.

1063A-1066A karışımının 1:20 oranındaki SNP analizinde ise, minör alelin tespit edilebileceği 69 SNP bölgesinden 59'unda minör alel tespiti yapılabilmiştir. SNP analizinin başarı oranı %85,5 düzeyindedir. Bu başarı oranı, 1:10 dilüsyonundan yüksektir. Beklenen sonuçlara uymayan bu durumun, homozigot bölge sayılarında olduğu gibi, 1:10 dilüsyonun analizinde gerçekleşen verimsiz reaksiyonlardan kaynaklandığı değerlendirilmiştir. 1063A-1066A karışımının 1:20 oranındaki STR analizinde ise, minör alelin tespit edilebileceği 19 STR

bölgesinden 13'ünde minör alel tespit edilmiştir. STR analizinin başarı oranı ise %69 olarak gerçekleşmiştir. Bu anlamda SNP analizleri, 1063A-1066A karışımının 1:20 dilüsyonunda daha başarılı sonuçlar elde etmiştir.

1063A-1066A karışımının 1:50 oranındaki SNP analizinde, minör alelin tespit edilebileceği 69 SNP bölgesinden 15'inde minör alel tespiti yapılmıştır. SNP analizinin başarı oranı %21,7 düzeyindedir. 1:10 dilüsyonunun STR analizinde ise 19 STR bölgesinden 1'inde minör alel tespiti yapılabilmiştir. STR analizinin başarı oranı ise % 5 olarak gerçekleşmiştir. Bu anlamda SNP analizleri, 1063A-1066A karışımının 1:50 dilüsyonunda daha başarılı sonuçlar elde etmiştir. 1063A-1066A karışımı ve bu karışıma ait 1:1, 1:3, 1:10, 1:20 ve 1:50 oranlar genel olarak değerlendirildiğinde, DNA miktarı azaldıkça beklenen şekilde minör alel tespiti azalmış ve DNA miktarı azaldıkça SNP analizinin başarısı artmıştır.

**Tablo XXXXVI:** 1063A-1066A karışımında minör alel tespit başarı tablosu

| **Oran (1063-1066)** | **Homozigot Bölge Sayısı** | | **Minör Alel Tespit Yüzdesi** | |
|---|---|---|---|---|
| | **SNP** | **STR** | **SNP** | **STR** |
| **1:1** | **15** | **2** | **100% (69/69)** | **100% (19/19)** |
| **1:3** | **15** | **2** | **100% (69/69)** | **100% (19/19)** |
| **1:10** | **26** | **5** | **68,1% (47/69)** | **100% (19/19)** |
| **1:20** | **21** | **5** | **85,5% (59/69)** | **69% (13/19)** |
| **1:50** | **44** | **9** | **21,7% (15/69)** | **%5 (1/19)** |

### 5.2.2. 1067A (C) ve 1070A (D) Karışımları

1067A-1070A karışımına ait bulgular değerlendirildiğinde, bu karışımda hem STR analizlerinde hem de SNP analizlerinde minör alelin karışımdaki miktarı azaldıkça, homozigot

bölge sayılarının arttığı gözlenmiştir. Nitekim, SNP analizlerinde; 1:1 oranında 14 homozigot SNP bölgesi, 1:3 oranında 14 homozigot SNP bölgesi, 1:10 oranında 21 homozigot SNP bölgesi, 1:20 oranında 24 homozigot SNP bölgesi gözlenmiştir. STR analizlerinde ise; 1:1 oranında 1 homozigot STR bölgesi, 1:3 oranında 1 homozigot STR bölgesi, 1:10 oranında 4 homozigot STR bölgesi, 1:20 oranında 4 homozigot STR bölgesi gözlenmiştir. Bu anlamda elde edilen sonuçlar beklenen sonuçlar ile uyumluluk göstermiştir.

1067A-1070A karışımında SNP analizleri için 124 SNP bölgesi içinden minör alelin tespit edilebileceği 35 SNP bölgesi gözlenmiştir. Bu bölgelerden 8'inin Y SNP, 27'sinin otozomal SNP bölgesi olduğu tespit edilmiştir. STR analizleri açısından ise 24 STR bölgesi içinden minör alelin tespit edilebileceği 18 STR bölgesinin mevcut olduğu görülmüştür. Bu bölgelerden 1'inin Y STR, kalan 17 bölgenin ise otozomal STR bölgeleri olduğu tespit edilmiştir.

1067A-1070A karışımına ait STR ve SNP analizlerinde minör alellerin tespit başarısı ile karışım oranları tablo XXXXI'de özetlenmiştir. SNP analizlerine bakıldığında, 1067A-1070A karışımına ait örneklerin 1:1 ve 1:3 oranlarında tüm minör aleller tespit edilmiştir. Bu bakımdan SNP analizleri, minör alelin tespiti açısından 1:1 ve 1:3 oranlarında yüksek bir başarı göstermiştir. Yine STR analizlerinin de minör alelin tespiti bakımından 1:1 ve 1:3 oranlarında aynı şekilde oldukça başarılı sonuçlar verdiği gözlenmiştir. Bu verilere göre DNA miktarının belli bir seviyenin üzerinde olduğu karışımlarda her iki markır da başarılar sonuçlar elde etmiştir.

1067A-1070A karışımının 1:10 oranındaki SNP analizinde, minör alelin tespit edilebileceği 35 SNP bölgesinden 28'sinde minör alel tespiti yapılabilmiştir. SNP analizinin başarı oranı %80 düzeyindedir. 1:10 dilüsyonunun STR analizinde ise 18 STR bölgesinden 14'ünde başarı sağlanmıştır. STR analizinin başarı oranı ise %77,7 olarak gerçekleşmiştir. Bu anlamda SNP analizleri, 1067A-1070A karışımının 1:10 dilüsyonunda daha başarılı sonuçlar elde etmiştir.

1067A-1070A karışımının 1:20 oranındaki SNP analizinde ise, minör alelin tespit edilebileceği 35 SNP bölgesinden 25'inde minör alel tespiti yapılabilmiştir. SNP analizinin başarı oranı %71,4 düzeyindedir. STR analizinde ise, minör alelin tespit edilebileceği 18 STR bölgesinden 11'inde minör alel tespit edilmiştir. STR analizinin başarı oranı ise %61,1 olarak gerçekleşmiştir. Bu anlamda SNP analizleri, 1067A-1070 karışımının 1:20 dilüsyonunda da daha başarılı sonuçlar elde etmiştir. 1067A-1070A karışımı ve bu karışıma ait 1:1, 1:3, 1:10 ve 1:20 oranlar genel olarak değerlendirildiğinde, DNA miktarı azaldıkça beklenen şekilde minör alel tespiti azalmış ve DNA miktarı azaldıkça SNP analizinin başarısı artmıştır.

**Tablo XXXXVII:** 1067A-1070A karışımında minör alel tespit başarı tablosu

| **Oran (1067-1070)** | **Homozigot Bölge Sayısı** | | **Minör Alel Tespit Yüzdesi** | |
|---|---|---|---|---|
| | **SNP** | **STR** | **SNP** | **STR** |
| **1:1** | **14** | **1** | **100% (35/35)** | **100% (18/18)** |
| **1:3** | **14** | **1** | **100% (35/35)** | **100% (18/18)** |
| **1:10** | **21** | **4** | **80% (28/35)** | **73,6% (14/18)** |
| **1:20** | **24** | **4** | **71,4% (25/35)** | **61,1% (11/18)** |

### 5.2.3. 1074A (C) ve 1023A (D) Karışımları

1074A-1023A karışımına ait bulgular değerlendirildiğinde, bu karışımda hem STR analizlerinde hem de SNP analizlerinde minör alelin karışımdaki miktarı azaldıkça, homozigot bölge sayılarının arttığı gözlenmiştir. Nitekim, SNP analizlerinde; 1:1 oranında 12 homozigot SNP bölgesi, 1:3 oranında 12 homozigot SNP bölgesi, 1:10 oranında 21 homozigot SNP bölgesi, 1:20 oranında 24 homozigot SNP bölgesi gözlenmiştir. STR analizlerinde ise; 1:1 oranında 2 homozigot STR bölgesi, 1:3 oranında 2 homozigot STR bölgesi, 1:10 oranında 2

homozigot STR bölgesi, 1:20 oranında 2 homozigot STR bölgesi gözlenmiştir. Bu anlamda elde edilen sonuçlar beklenen sonuçlar ile uyumluluk göstermiştir.

1074A-1023A karışımında SNP analizleri için 124 SNP bölgesi içinden minör alelin tespit edilebileceği 66 SNP bölgesi gözlenmiştir. Bu bölgelerden 34'ünün Y SNP, 32'sinin otozomal SNP bölgesi olduğu tespit edilmiştir. STR analizleri açısından ise 24 STR bölgesi içinden minör alelin tespit edilebileceği 18 STR bölgesinin mevcut olduğu görülmüştür. Bu bölgelerden 1'inin Y STR, 1'in Y indel kalan 16 bölgenin ise otozomal STR bölgeleri olduğu tespit edilmiştir.

1074A-1023A karışımına ait STR ve SNP analizlerinde minör alellerin tespit başarısı ile karışım oranları tablo XXXII'da özetlenmiştir. SNP analizlerine bakıldığında, 1074A-1023A karışımına ait örneklerin 1:1 ve 1:3 oranlarında tüm minör aleller tespit edilmiştir. Bu bakımdan SNP analizleri, minör alelin tespiti açısından 1:1 ve 1:3 oranlarında yüksek bir başarı göstermiştir. STR analizlerinin 1:1 ve 1:3 oranlarında oranlarında yine aynı başarı gözlenmiştir.

1074A-1023A karışımının 1:10 oranındaki SNP analizinde, minör alelin tespit edilebileceği 66 SNP bölgesinden tamamında minör alel tespiti yapılmıştır. 1:10 dilüsyonunun STR analizinde ise 17 STR bölgesinden 16'sında başarı sağlanmıştır. STR analizinin başarı oranı ise %94,1 olarak gerçekleşmiştir. Bu anlamda SNP analizleri, 1074A-1023A karışımının 1:10 dilüsyonunda daha başarılı sonuçlar elde etmiştir.

1074A-1023A karışımının 1:20 oranındaki SNP analizinde, minör alelin tespit edilebileceği 66 SNP bölgesinin 58'inde minör alel tespiti yapılabilmiştir. SNP analizinin başarı oranı %87,8 düzeyindedir. STR analizinde ise, minör alelin tespit edilebileceği 17 STR bölgesinden 15'inde minör alel tespit edilmiştir. STR analizinin başarı oranı ise %88,1 olarak gerçekleşmiştir. Bu anlamda SNP analizleri ve STR analizleri, 1067A-1070 karışımının 1:20 dilüsyonunda benzer oranda başarılı sonuçlar elde etmiştir. 1074A-1023A karışımı ve bu karışıma ait 1:1, 1:3, 1:10

ve 1:20 oranlar genel olarak değerlendirildiğinde, DNA miktarı azaldıkça beklenen şekilde minör alel tespiti azalmış ve DNA miktarı azaldıkça SNP analizinin başarı oranı yükselmiştir.

**Tablo XXXXVIII:** 1074A-1023A karışımında minör alel tespit başarı tablosu

| **Oran (1074-1023)** | **Homozigot Bölge Sayısı** | | **Minör Alel Tespit Yüzdesi** | |
|---|---|---|---|---|
| | **SNP** | **STR** | **SNP** | **STR** |
| **1:1** | **12** | **2** | **100% (66/66)** | **100% (17/17)** |
| **1:3** | **12** | **2** | **100% (66/66)** | **100% (17/17)** |
| **1:10** | **12** | **2** | **100% (66/66)** | **94,1% (16/17)** |
| **1:20** | **18** | **2** | **87,8% (58/66)** | **88,2% (15/17)** |

### 5.2.4. 1063A (A) – 1066A (B)- 1067A (C) Karışımı

SNP analizinin 3'lü karışımlardaki sonuçlarını gözlemlemek için oluşturulan 1063A, 1066A ve 1067A'nın 1:1:1 oranındaki karışımında, herhangi bir SNP bölgesinde 3 farklı alel gözlenmemiştir. Bu sebeple 3'lü karışıma ait sonuçların değerlendirilmesi, katılımcılardan ikisinin karışımı ile üçüncü katılımcının genotipi karşılaştırılarak yapılmıştır. Bu yaklaşımla yapılan değerlendirmede, karışımı meydana getiren katılımcıların belirlenmesinde bilgi sağlayabilecek 26 SNP bölgesi tespit edilmiştir. 3'lü karışım ile ilgili çalışma, tek örnek (1063A-1066A-1067A) ve tek oran (1:1:1) üzerinden yapıldığından farklı oranlar ile minör alel tespit karşılaştırılması yapılamamıştır. Ancak bu tek örneğe ait sonuçlar genel olarak değerlendirildiğinde, 3'lü karışımlarda SNP analizinin görece sınırlı bir başarı sağlayacağı gözlenmiştir. 3'lü karışıma ait STR analiz sonuçlar incelendiğinde ise, karışımı meydana getiren katılımcılarla ilgili bilgi veren birçok bölgesi tespit edilmiştir. Özellikle SE33 bölgesinde 6 farklı alelin tamamı gözlenmiştir. Bu anlamda STR analizinin 3'lü karışımlarda

SNP analizine göre daha başarılı olduğu gözlenmiştir. Ancak adli genetik alanında karşılaşılan karışımların büyük çoğunluğunun iki kişiden kaynaklanan karışımlar olduğu unutulmamalıdır.

### 5.2.3. Tüm Karışımların Genel Değerlendirilmesi

Tez çalışmasında yapay olarak yapılan tüm karışımlar ve bu karışıma ait tüm oranlar genel olarak değerlendirildiğinde; DNA miktarı azaldıkça beklenen şekilde minör alel tespitinin azaldığı görülmüş ve DNA miktarı azaldıkça STR analizlerine göre SNP analizinin başarısı artmıştır.

Tez çalışmasında elde edilen sonuçları, tez çalışmasında kullanılan kitin başarısının araştırıldığı Guo ve arkadaşlarının çalışmasıyla kıyasladığımızda, genel anlamda benzer sonuçların elde edildiğini ifade etmek mümkündür (103). Örneğin, 1063A ile 1066A'nın 1:50 oranındaki karışımında, tez çalışmasında kullanılan SNP kiti %21,7 oranında minör aleli tespit başarısı yakalamıştır. Guo ve arkadaşlarının benzer yaklaşımla yapılan çalışmasında ise 1:50 karışımı için %58,62 bir başarı oranı yakalanmıştır. Yine Guo ve arkadaşlarının çalışmasında 1:1, 1:5 ve 1:10 oranlarında minör alelin tespiti bakımından %100 oranında bir başarı sağlanmıştır. Bu tez çalışmasında ise, 1:1 ve 1:3 oranları için tüm karışımlarda %100 oranında bir başarı sağlanmıştır. Ancak 1:10 oranında sadece 1074A ve 1023A karışımında %100 oranında bir başarı sağlanmıştır. Guo ve arkadaşlarının Y SNP sonuçlarını kıyasladığımızda ise, her iki çalışmada da referans örneklerin Y SNP haploid grupları başarıyla elde edilmiştir. Görüldüğü üzere karışık örneklerdeki SNP analizleriyle ilgili iki çalışmada da başarılı sonuçlar elde edilmiştir.

Yine Zhang ve arkadaşları, tez çalışmasında kullanılan kitin karışık örneklerdeki performansını araştırdıkları çalışmalarında, Y-SNP sonuçlarıyla ilgili başarılı sonuçlar elde etmişlerdir (95). Bu çalışmaya göre, karışık örneklerin 1:1 ve 1:5 oranlarında 34 Y SNP bölgesinin tamamı başarıyla tespit edilmiştir. 1:10 oranında ise 34 SNP bölgesinden 33'ü tespit edilmiştir. Tez

çalışmasında yer almayan bir oran olan 1:100 oranında ise 34 SNP bölgesinden sadece 5 SNP bölgesi tespit edebilmişlerdir. Tez çalışmamızda ise tüm 1:1 ve 1:3 oranlarında 34 Y SNP bölgesinin tamamı tespit edilmiştir. 1:10 oranlarında ise sadece 1074A ve 1023A karışımında 34 Y SNP bölgesinin tamamı tespit edilmiştir. Diğer 1:10 karışımlarında ise, düşük okuma sayıları sebebiyle 34 SNP bölgesinin tamamı tespit edilememiştir. Tez çalışmamızda 1063A ile 1066A'nın karışımından oluşan ve en düşük oran olan 1:50 oranında ise 34 Y SNP bölgesinden 10'u tespit edilebilmiştir. Bu denli düşük bir DNA miktarında yapılan bu tespit oldukça değerlidir. Görüldüğü üzere iki çalışmada da NGS analizlerinin karışık örneklerdeki başarısı tatmin edici düzeydedir.

Tez çalışmamızda gerçekleştirilen SNP analizlerinin karışık örneklerdeki başarısı, adli genetik alanındaki problemli alanlara da bir çözüm getirme potansiyeli taşımaktadır. Örneğin, doğal karışık örnekler olarak nitelendirebileceğimiz küretaj materyali veya maternal serumlarda nesep tayini yapabilmek, NGS analizleriyle çok daha kolay ve hızlı şekilde gerçekleştirilebilecektir. Nitekim Cho ve arkadaşlarının değerli çalışması bu konuyu irdelemiştir (150). Cho ve arkadaşları, NGS analizleri ile 8 farklı maternal serumdan 2'sinde fetal DNA tespitini başarıyla gerçekleştirmişlerdir. Aynı kitin kullanıldığı tez çalışmamız bir anlamda Cho ve arkadaşlarının çalışmalarını teyit etmiştir. Öte yandan maternal seruma göre fetusa ait DNA miktarını daha fazla barındıracağı muhtemel olan küretaj materyalinde NGS analizleri ile çok daha başarılı sonuçlar elde edilecektir.

# 6. SONUÇ

Tez çalışmamız kapsamında NGS platformuyla gerçekleştirilen SNP analizleri, karışık örnekte yer alan minör alele ait DNA miktarının düşük olduğu oranlarda STR analizlerine nazaran oldukça başarılı sonuçlar elde etmiştir. Bu anlamda tez çalışmamız, karışık örneklerin analizinde NGS platformları ile yapılacak SNP analizlerinin STR analizlerine göre önemli bir alternatif olduğu gösterilmiştir. Adli genetikçilerin sıklıkla iki kişiden kaynaklanan ve minör alele ait DNA miktarının düşük olduğu karışık örneklerle karşı karşıya olması, çalışmamızdan elde edilen sonuçları daha da değerli hale getirmiştir.

Çalışmamızda, Ion Torrent PGM platformu ile analiz edilen ve 124 SNP bölgesini analiz eden HID Identity panelinin hızlı, kolay ve güvenilir sonuçlar verdiği ve karışık örneklerin analizinde başarıyla kullanılabileceği tespit edilmiştir. Ancak, bu tez çalışmasında elde edilen bazı veriler, hem Ion Torrent PGM platformunun hem de panelin geliştirilmeye devam edilmesi gerektiğini ortaya koymaktadır. Şöyle ki; rs1463729 ve rs901398 kodlu otozomal SNP bölgelerinde üreticinin hata marjı olarak belirlediği %1 oranının çok üzerinde hatalı okumalar tespit edilmiştir. Ayrıca çalışmamız popülasyon genetiği analizini içermese de, Y kromozomu üzerinde bulunan M479 kodlu SNP bölgesinin, neredeyse tüm karışım ve oranlarda görece düşük okuma sayısı verdiği gözlenmiştir. Nitekim, M479 kodlu SNP bölgesi ile ilgili verimsiz sonuçlar, birçok çalışmada da ifade edilmiştir. Bu sebeple, bu bölgenin panelden elemine edilmesi, karışık öneklerin analizinde araştırmacılara fayda sağlayacaktır. Ek olarak, karışık örneklerin analizinde daha başarılı sonuçlar elde etmek ve özellikle ikiden fazla kişiden kaynaklanan örneklerin analizinde yüksek düzeyde bir başarı elde etmek amacıyla, panelin hem bölge sayısı açısından hem de tri-alelik veya tetra-alelik SNP bölgeleri açısından geliştirilmesi önerilmektedir.

## 7. KAYNAKLAR


1. Geng T, Ugaz VM, Mathies RA. Forensic typing of single cells using droplet microfluidics. Lu C, Verbridge SS, editörler. Microfluidic methods for molecular biology. Virginia: Springer, 2016;72-94.
2. Butler JM. Fundamentals of forensic DNA typing: Biology, technology and genetics of STR markers . 2. Baskı. Londra: Elsevier, 2005.
3. http://www.dnaforensics.com/DNAFingerprinting.aspx. (Son Erişim Tarihi: 10.08.2020)
4. Kobilinsky L, Levine L, Margolis-Nunno H. Inside forensic science: Forensic DNA analysis, 1. Baskı. Chelsea: Infobase Publishing, 2007.
5. Mullis K, Faloona F, Scharf S, Saiki R, Horn G, Erlich H. Specific enzymatic amplification of DNA in vitro: The polymerase chain reaction. Cold Spring Harb. Symp. Quant. Biol., 1986; 51: 263–273.
6. Findlay I, Taylor A, Quirke P. DNA fingerprinting from single cells. Nature 1997; 389: 555–556.
7. Gill P, Buckleton J. Biological basis for DNA evidence. Buckleton J, Triggs MC, Walsh SJ, editörler. Forensic DNA evidence interpretation. Florida: CRC press, 2005; 14-36.
8. Verkuil EP, Belkum A, Hays J. Principles and technical aspects of PCR amplification. 1. Baskı. Hollanda: Springer, 2008.
9. Walsh PS, Fildes N, Louie AS, Higuchi R. Report of the blind trial of the Cetus AmpliType HLA DQA forensic deoxyribonucleic acid (DNA) amplification and typing kit. J Forensic Sci 1991; 36: 1551-6.
10. Kara U, Yükseloğlu EH. Hukukçular ve genetikçiler için temel adli genetik, 1. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 2015.

11. Budowle B, Schmedes SE, Wendt FR. Increasing the reach of forensic genetics with massively parallel sequencing. Forensic Sci Med Pathol 2017; 13: 342–9.
12. Krenke BE, Tereba A, Anderson SJ, Buel E, Culhane S, Finis CJ ve ark. Validation of a 16-locus fluorescent multiplex system. J. Forensic Sci. 2002; 47: 773–785.
13. Senge T, Madea B, Junge A, Rothschild MA, Schneider PM. STRs, mini STRs and SNPs: A comparative study for typing degraded DNA. Legal Medicine 2010;13:68-74.
14. Phillips C. Forensic genetic analysis of bio-geographical ancestry. Forensic science international Genetics 2015; 18: 49–65.
15. Wendt FR, Novroski MMN. Identity informative SNP associations in the UK Biobank. Forensic science international Genetics 2019; 42: 45–8.
16. Kidd KK, Pakstis AJ, Speed WC, Lagace R, Chang J, Wootton S ve ark. Microhaplotype loci are a powerful new type of forensic marker. Forensic Sci. Int. Genet. Suppl. Ser. 2013; 4: e123–e124.
17. Liu J, Li W, Wang J, Chen D, Liu Z, Shi J, Cheng F ve ark. A new set of DIP-SNP markers for detection of unbalanced and degraded DNA mixtures. Electrophoresis 2019; 40: 1795–1804.
18. Tan Y, Peng B, Wang L, Wang H, Tian H, Jian H ve ark. Two-person DNA mixture interpretation based on a novel set of SNP-STR markers. Forensic Sci. Int. Genet. 2018; 37: 37-45
19. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Hypervariable ‘minisatellite’regions in human DNA. Nature 1985: 314 (6006); 67–73.
20. Gill P, Kimpton C, D'Aloja E, Andersen JF, Bar W, Brinkmann B ve ark. Report of the European DNA profiling group (EDNAP)-towards standardisation of short tandem repeat (STR) loci. Forensic Sci Int. 1994; 65(1):51-9.

21. Hamester FIR, Da Silva DS, Leboute APM, Motta CHA, Alho CS. Slippage mutation rates in 15 autosomal short tandem repeat loci for forensic purposes in a Southeastern Brazilian population. Electrophoresis 2019; 40(21):2873-6.
22. Oldoni F, Kidd KK, Podini D. Microhaplotypes in forensic genetics. Forensic Sci. Int. Genet. 2019; 38: 54–69.
23. Green RL, Lagacé RE, Oldroyd NJ, Hennessy LK, Mulero JJ. Developmental validation of the AmpFℓSTR® NGM SElect™ PCR Amplification Kit: A next-generation STR multiplex with the SE33 locus. Forensic Sci Int Genet. 2013; 7(1): 41-51.
24. Bright JA, Taylor D, McGovern C, Cooper S, Russell L, Abarno D ve ark. Developmental validation of STRmix™, expert software for the interpretation of forensic DNA profiles. Forensic Sci Int Genet. 2016; 23:226-239.
25. Van der Gaag KJ, De Leeuw RH, Hoogenboom J, Patel J, Storts DR, Laros JFJ ve ark. Massively parallel sequencing of short tandem repeats-Population data and mixture analysis results for the PowerSeq system. Forensic Sci Int Genet. 2016; 24:86-96.
26. Yang J, Lin D, Deng C, Li Z, Pu Y, Yu Y ve ark. The advances in DNA mixture interpretation. Forensic Sci Int. 2019 ;301:101-6.
27. Gill P, Brenner CH, Buckleton JS, Carracedo A, Krawczak M, Mayr WR ve ark. DNA commission of the International Society of Forensic Genetics. DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures. Forensic Sci Int. 2006; 160 (2-3): 90-101.
28. Semikhodskii A. Dealing with DNA Evidence: A Legal Guide, 1. Baskı. Oxon: Routledge-Cavendish, 2007.
29. Michaelis RC, Flanders RG, Wullf PH. A Litigator's Guide to DNA:From the Laboratory to the CourtroomLitigator's Guide to DNA From the Laboratory to the Courtroom. 1. Baskı. Londra: Academic Press, 2008.

30. Alonso A, Barrio PA, Müller P, Köcher S, Berger B, Martin P ve ark. Current state-of-art of STR sequencing in forensic genetics. Electrophoresis 2018; 39(21):2655-68.
31. Gettings KB, Ballard D, Bodner M, Borsuk LA, King JL, Parson W ve ark. Report from the STRAND Working Group on the 2019 STR sequence nomenclature meeting. Forensic Sci Int Genet. 2019; 43:102-65.
32. Parson W, Ballard D, Budowle B, Butler JM, Gettings KB, Gill P ve ark. Massively parallel sequencing of forensic STRs: Considerations of the DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on minimal nomenclature requirements. Forensic Sci Int Genet. 2016; 22:54-63.
33. Coble MD, Butler JM. Characterization of new miniSTR loci to aid analysis of degraded DNA. J Forensic Sci. 2005, 50(1): 43-53.
34. Biesecker LG, Bailey-Wilson JE, Ballantyne J, Baum H, Bieber FR, Brenner C ve ark. DNA identifications after the 9/11 World Trade Center attack. Science 2005; 310(5751):1122-1123.
35. Brookes AJ. The essence of SNPs. Gene 1999; 234(2):177-86.
36. Goodwin W, Linacre A, Hadi S. An introduction to forensic genetics. 2. Baskı. Sussex: Wiley-Blackwell, 2011.
37. Børsting C, Sanchez JJ, Morling N. Application of SNPs in forensic casework. Rapley R, Whitehouse D, editörler. Molecular forensics. 1. Baskı. Sussex: John Wiley, 2007.
38. Bottinoa CG, Silvac R, Moura-Netob RS. Analysis of 124 SNP loci included in HID Ampliseq identity panel in a small population of Rio de Janeiro. Forensic Sci. Int. Genet. Suppl. Ser. 2019; 7: 243-44.
39. Sachidanandam R, Weissman D, Schmidt SC, Kakol JM, Stein LD, Marth G ve ark. A map of human genome sequence variation containing 1.42 million single nucleotide polymorphisms. Nature. 2001; 409(6822):928-33.

40. Hughes-Stamm SR, Ashton KJ, van Daal A. Assessment of DNA degradation and the genotyping success of highly degraded samples. Int J Legal Med. 2011; 125(3): 341-8.
41. Butler JM, Coble MD, Vallone PM. STRs vs. SNPs: thoughts on the future of forensic DNA testing. Forensic Sci Med Pathol. 2007 ;3(3): 200-05.
42. Børsting C, Mikkelsen M, Morling N. Kinship Analysis with Diallelic SNPs - Experiences with the SNPforID Multiplex in an ISO17025 Accreditated Laboratory. Transfus Med Hemother 2012; 39(3): 195-201.
43. Phillips C, Amigo J, Carracedo Á, Lareu MV. Tetra-allelic SNPs: Informative forensic markers compiled from public whole-genome sequence data. Forensic Sci Int Genet. 2015; 19:100-106.
44. Hodgkinson A, Eyre-Walker A. Human triallelic sites: evidence for a new mutational mechanism? Genetics 2010; 184(1): 233-41.
45. Budowle B, Van Daal A. Forensically relevant SNP classes. Biotechniques. 2008; 44(5):603-610.
46. Sobrino B, Brión M, Carracedo A. SNPs in forensic genetics: a review on SNP typing methodologies. Forensic Sci Int. 2005 ;154(2-3): 181-94.
47. Brenner CH, The Power of SNPs, How many SNPs equal one STR? One RFLP? http://dna-view.com/SNPpost.htm. (Erişim Tarihi: Temmuz 2020).
48. Amorim A, Pereira L. Pros and cons in the use of SNPs in forensic kinship investigation: a comparative analysis with STRs. Forensic Sci Int. 2005;150(1):17-21.
49. SNP Consortium and now International HapMap Data. http://snp.cshl.org SNPforID. http://spsmart.cesga.es/snpforid.php (Erişim Tarihi : Temmuz 2020)
50. Sanchez JJ, Phillips C, Borsting C, Balogh K, Bogus M, Fondevila M ve ark. A multiplex assay with 52 single nucleotide polymorphisms for human identification. Electrophoresis 2006; 27(9):1713-24.

51. Pakstis AJ, Speed WC, Fang R, Hyland FC, Furtado MR, Kidd JR ve ark. SNPs for a universal individual identification panel. Hum Genet 2010, 127:315.
52. Børsting C, Rockenbauer E, Morling N. Validation of a single nucleotide polymorphism (SNP) typing assay with 49 SNPs for forensic genetic testing in a laboratory accredited according to the ISO 17025 standard. Forensic Sci Int Genet. 2009;4(1):34-42.
53. Voskoboinik L, Darvasi A. Forensic identification of an individual in complex DNA mixtures. Forensic Sci Int Genet. 2011 Nov;5(5):428-35.
54. Westen AA, Matai AS, Laros JF, Meiland HC, Jasper M, de Leeuw WJ, de Knijff P, Sijen T. Tri-allelic SNP markers enable analysis of mixed and degraded DNA samples. Forensic Sci Int Genet. 2009;3(4):233-41.
55. Sanger F, Nicklen S, Coulson AR. DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. Proc Natl Acad Sci. 1977;74(12):5463-7.
56. Delseny M, Han B, Hsing YIe. High throughput DNA sequencing: The new sequencing revolution. Plant Sci. 2010 Nov;179(5):407-22.
57. Yang Y, Xie B, Yan J. Application of next-generation sequencing technology in forensic science. Genomics Proteomics Bioinformatics. 2014;12(5):190-7.
58. Introduction to NGS- Learn how the technology works and what it can do for you Illumina. https://emea.illumina.com/science/technology/next-generationsequencing. html?langsel=/af/. (Erişim Tarihi: Temmuz 2020).
59. Metzker ML. Sequencing technologies - the next generation. Nat Rev Genet. 2010; 11(1):31-46.
60. Bruijns B, Tiggelaar R, Gardeniers H. Massively parallel sequencing techniques for forensics: A review. Electrophoresis. 2018;39(21): 2642-54.
61. Shendure J, Balasubramanian S, Church GM, Gilbert W, Rogers J, Schloss JA ve ark. DNA sequencing at 40: past, present and future. Nature 2017; 550(7676): 345-53.

62. Guo F, Yu J, Zhang L, Li J. Massively parallel sequencing of forensic STRs and SNPs using the Illumina® ForenSeq™ DNA Signature Prep Kit on the MiSeq FGx™ Forensic Genomics System. Forensic Sci Int Genet. 2017;31:135-148.
63. De Knijff P. From next generation sequencing to now generation sequencing in forensics. Forensic Sci Int Genet. 2019; 38:175-80.
64. Tucker T, Marra M, Friedman JM. Massively Parallel Sequencing: The Next Big Thing in Genetic Medicine. American Journal of Human Genetics. 2009;85(2):142-54
65. Li H, Zhao X, Ma K, Cao Y, Zhou H, Ping Y, Shao C, Xie J, Liu W. Applying massively parallel sequencing to paternity testing on the Ion Torrent Personal Genome Machine. Forensic Sci Int Genet. 2017;31:155-59.
66. Head SR, Komori HK, LaMere SA, Whisenant T, Van Nieuwerburgh F, Salomon DR, Ordoukhanian P. Library construction for next-generation sequencing: Overviews and challenges. Biotechniques. 2014;56(2):61-4, 66, 68.
67. Marine R, Polson SW, Ravel J, Hatfull G, Russell D, Sullivan M, Syed F, Dumas M, Wommack KE. Evaluation of a transposase protocol for rapid generation of shotgun high-throughput sequencing libraries from nanogram quantities of DNA. Appl Environ Microbiol. 2011;77:8071–79.
68. https://bredagenetics.com/sequencing-library-cosa-e/). (Erişim Tarihi: Ağustos 2020).
69. (https://dnatech.genomecenter.ucdavis.edu/illumina-sequencing-all-about-libraries/). d (Erişim Tarihi: Temmuz 2020).
70. Margulies M, Egholm M, Altman WE, Attiya S, Bader JS, Bemben LA ve ark. Genome sequencing in microfabricated high-density picolitre reactors. Nature 2005;437:376–80.
71. Thompson JF, Milos PM. The properties and applications of single-molecule DNA sequencing. Genome Biol. 2011;12(2):217.
72. https://www.crg.eu/en/content/454-sequencing. (Erişim Tarihi: Ağustos 2020).

73. Bentley G, Higuchi R, Hoglund B, Goodridge D, Sayer D, Trachtenberg EA, Erlich HA. High-resolution, high-throughput HLA genotyping by next-generation sequencing. Tissue Antigens. 2009;74(5):393-403.
74. Ten Bosch JR, Grody WW. Keeping up with the next generation: massively parallel sequencing in clinical diagnostics. J Mol Diagn. 2008;10(6):484-92.
75. Huse SM, Huber JA, Morrison HG, Sogin ML, Welch DM. Accuracy and quality of massively parallel DNA pyrosequencing. Genome Biol. 2007;8(7):R143.
76. Ronaghi M: Pyrosequencing sheds light on DNA sequencing. Genome Res 2001,11:3–11
77. Mardis ER. Next-generation sequencing platforms. Annu Rev Anal Chem (Palo Alto Calif). 2013;6:287-303.
78. Gilles A, Meglécz E, Pech N, Ferreira S, Malausa T, Martin JF. Accuracy and quality assessment of 454 GS-FLX Titanium pyrosequencing. BMC Genomics. 2019;12:245.
79. Kulski JK. Next Generation Sequencing : Advances, applications and challenges. 1. Baskı. (Elektronik kitap): IntechOpen, 2016.
80. Shendure J, Ji H. Next-generation DNA sequencing. Nat Biotechnol. 2008;26(10):1135-45.
81. Mardis ER. DNA sequencing technologies: 2006-2016. Nat Protoc. 2017;12(2):213-18.
82. http://www.illumina.com/systems/sequencing.html (Erişim Tarihi: Ağustos 2020).
83. https://www.nature.com/news/is-the-1-000-genome-for-real-1.14530. (Erişim Tarihi: Ağustos 2020).
84. Bragg LM, Stone G, Butler MK, Hugenholtz P, Tyson GW. Shining a light on dark sequencing: characterising errors in Ion Torrent PGM data. PLoS Comput Biol. 2013;9(4):e1003031.

85. Loman NJ, Misra RV, Dallman TJ, Constantinidou C, Gharbia SE, Wain J, Pallen MJ. Performance comparison of benchtop high-throughput sequencing platforms. Nat Biotechnol. 2012;30(5):434-9.

86. Li R, Zhang C, Li H, Wu R, Li H, Tang Z, Zhen C, Ge J, Peng D, Wang Y, Chen H, Sun H. SNP typing using the HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel in a southern Chinese population. Int J Legal Med. 2018 Jul;132(4):997-1006.

87. Rothberg JM, Hinz W, Rearick TM, Schultz J, Mileski W, Davey M ve ark. An integrated semiconductor device enabling non-optical genome sequencing. Nature. 2011; 475(7356): 348-52.

88. Flusberg BA, Webster DR, Lee JH, Travers KJ, Olivares EC, Clark TA, Korlach J, Turner SW. Direct detection of DNA methylation during single-molecule, real-time sequencing. Nat Methods. 2010;7(6):461-5.

89. Eduardoff M, Santos C, de la Puente M, Gross TE, Fondevila M, Strobl C ve ark. Inter-laboratory evaluation of SNP-based forensic identification by massively parallel sequencing using the Ion PGM. Forensic Sci Int Genet. 2015;17:110-121.

90. Schadt EE, Turner S, Kasarskis A. A window into third-generation sequencing. Hum Mol Genet. 2010;19(R2):R227-40.

91. Børsting C, Fordyce SL, Olofsson J, Mogensen HS, Morling N. Evaluation of the Ion Torrent HID SNP 169-plex: A SNP typing assay developed for human identification by second generation sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2014;12:144-54.

92. Keating B, Bansal AT, Walsh S, Millman J, Newman J, Kidd K ve ark. First all-in-one diagnostic tool for DNA intelligence: genome-wide inference of biogeographic ancestry, appearance, relatedness, and sex with the Identitas v1 Forensic Chip. Int J Legal Med. 2013;127(3):559-72.

93. Seo SB, King JL, Warshauer DH, Davis CP, Ge J, Budowle B. Single nucleotide polymorphism typing with massively parallel sequencing for human identification. Int J Legal Med. 2013;127(6):1079-86.

94. Børsting C, Morling N. Next generation sequencing and its applications in forensic genetics. Forensic Sci Int Genet. 2015;18:78-89.

95. Zhang S, Bian Y, Chen A, Zheng H, Gao Y, Hou Y, Li C. Developmental validation of a custom panel including 273 SNPs for forensic application using Ion Torrent PGM. Forensic Sci Int Genet. 2017;27:50-57.

96. Liu J, Wang Z, He G, Zhao X, Wang M, Luo T, Li C, Hou Y. Massively parallel sequencing of 124 SNPs included in the precision ID identity panel in three East Asian minority ethnicities. Forensic Sci Int Genet. 2018; 35:141-148.

97. Daniel R, Santos C, Phillips C, Fondevila M, van Oorschot RA, Carracedo A, Lareu MV, McNevin D. A SNaPshot of next generation sequencing for forensic SNP analysis. Forensic Sci Int Genet. 2015;14:50-60.

98. Zeng X, King J, Hermanson S, Patel J, Storts DR, Budowle B. An evaluation of the PowerSeq™ Auto System: A multiplex short tandem repeat marker kit compatible with massively parallel sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2015;19:172-179.

99. Jäger AC, Alvarez ML, Davis CP, Guzmán E, Han Y, Way L ve ark. Developmental validation of the MiSeq FGx Forensic Genomics System for Targeted Next Generation Sequencing in Forensic DNA Casework and Database Laboratories. Forensic Sci Int Genet. 2017;28:52-70.

100. Van Neste C, Vandewoestyne M, Van Criekinge W, Deforce D, Van Nieuwerburgh F. My-Forensic-Loci-queries (MyFLq) framework for analysis of forensic STR data generated by massive parallel sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2014;9:1-8.

101. Martín P, de Simón LF, Luque G, Farfán MJ, Alonso A. Improving DNA data exchange: validation studies on a single 6 dye STR kit with 24 loci. Forensic Sci Int Genet. 2014;13:68-78.

102. Hennessy LK, Mehendale N, Chear K, Jovanovich S, Williams S, Park C, Gangano S. Developmental validation of the GlobalFiler express kit, a 24-marker STR assay, on the RapidHIT System. Forensic Sci Int Genet. 2014;13:247-58.

103. Guo F, Zhou Y, Song H, Zhao J, Shen H, Zhao B, Liu F, Jiang X. Next generation sequencing of SNPs using the HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel on the Ion Torrent PGM platform. Forensic Sci Int Genet. 2016;25:73-84.

104. Iozzi S, Carboni I, Contini I. Pescucci C, Frusconi S, Nutini AL. Forensic genetics in NGS era: New frontiers for massively parallel typing. Forensic Sci Int Genet. Supp. Ser. 2014;13:247-58.

105. Rockenbauer E, Hansen S, Mikkelsen M, Børsting C, Morling N. Characterization of mutations and sequence variants in the D21S11 locus by next generation sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2014;8(1):68-72.

106. Sobrino B, Brio M, Next-Generation Sequencing Technologies. Encyclopedia of Forensic Sciences, 2013, 278-281

107. Gettings KB, Aponte RA, Vallone PM, Butler JM. STR allele sequence variation: Current knowledge and future issues. Forensic Sci Int Genet. 2015;18:118-30.

108. Li H, Zhao X, Ma K, Cao Y, Zhou H, Ping Y ve ark. Applying massively parallel sequencing to paternity testing on the Ion Torrent Personal Genome Machine. Forensic Sci Int Genet. 2017;31:155-159.

109. Gettings KB, Kiesler KM, Faith SA, Montano E, Baker CH, Young BA ve ark. Sequence variation of 22 autosomal STR loci detected by next generation sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2016;21:15-21. .

110. Gelardi C, Rockenbauer E, Dalsgaard S, Børsting C, Morling N. Second generation sequencing of three STRs D3S1358, D12S391 and D21S11 in Danes and a new nomenclature for sequenced STR alleles. Forensic Sci Int Genet 2014; 12:38–41.

111. Tao R, Wang S, Zhang J, Zhang J, Yang Z, Sheng X ve ark. Separation/extraction, detection, and interpretation of DNA mixtures in forensic science. Int J Legal Med. 2018;132(5):1247-1261.

112. Warshauer DH, Davis CP, Holt C, Han Y, Walichiewicz P, Richardson T ve ark. Massively parallel sequencing of forensically relevant single nucleotide polymorphisms using TruSeq™ forensic amplicon. Int J Legal Med. 2015;129(1):31-6.

113. Alonso A, Müller P, Roewer L, Willuweit S, Budowle B, Parson W. European survey on forensic applications of massively parallel sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2017;29:23-25.

114. Goodwin S, McPherson JD, McCombie WR. Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. Nat Rev Genet. 2016;17(6):333-51.

115. Gettings KB, Kiesler KM, Vallone PM. Performance of a next generation sequencing SNP assay on degraded DNA. Forensic Sci Int Genet. 2015;19:1-9.

116. Meiklejohn KA, Robertson JM. Evaluation of the Precision ID Identity Panel for the Ion Torrent PGM sequencer. Forensic Sci Int Genet. 2017;31:48-56.

117. García O, Soto A, Yurrebaso I. Allele frequencies and other forensic parameters of the HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel markers in Basques using the Ion Torrent PGM platform. Forensic Sci Int Genet. 2017;28:8-10.

118. Ion Torrent Manual https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/MAN0017972_031419_TorrentSuite_5_12_UG_.pdf Erişim Tarihi: Temmuz 2020.

119. Elena S, Alessandro A, Ignazio C, Sharon W, Luigi R, Andrea B. Revealing the challenges of low template DNA analysis with the prototype Ion AmpliSeq Identity panel v2.3 on the PGM Sequencer. Forensic Sci Int Genet 2016;22:25–36.

120. Karafet TM, Mendez FL, Meilerman MB, Underhill PA, Zegura SL, Hammer MF. New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. Genome Res 2008;18:830–838.

121. Bennett L, Oldoni F, Long K, Cisana S, Maddela K, Wootton S ve ark. Mixture deconvolution by massively parallel sequencing of microhaplotypes. Int J Legal Med. 2019;133(3):731.

122. Bose N, Carlberg K, Sensabaugh G, Erlich H, Calloway C. Target capture enrichment of nuclear SNP markers for massively parallel sequencing of degraded and mixed samples. Forensic Sci Int Genet. 2018;34:186-196.

123. Wang H, Zhu J, Zhou N, Jiang Y, Wang L, He W ve ark. NGS technology makes microhaplotype a potential forensic marker. Forensic Science International: Genetics Supplement Series;2015:233-234

124. Oldoni F, Bader D, Fantinato C, Sharon CW, Lagacé R, Ryo Hasegawa ve ark. A massively parallel sequencing assay of microhaplotypes for mixture deconvolution Forensic Science International: Genetics Supplement Series 2019;7 (1): 522-24.

125. Kidd KK, Pakstis AJ, Speed WC, Lagacé R, Chang J, Wootton S ve ark. Current sequencing technology makes microhaplotypes a powerful new type of genetic marker for forensics. Forensic Sci Int Genet. 2014;12:215-24.

126. Torres Y, Flores I, Prieto V, Lopez-Soto M, Farfan MJ, Carracedo A ve ark. DNA mixtures in forensic casework: a 4-year retrospective study. Forensic Sci. Int. 2003; 134: 180-186.

127. Bregu J, Conklin D, Coronado E, Terrill M, Cotton RW, Grgicak CM. Analytical thresholds and sensitivity: establishing RFU thresholds for forensic DNA analysis. J Forensic Sci. 2013;58(1):120-9.

128. https://www.promega.com/-/media/files/resources/conference-proceedings/ishi-22/poster-abstracts/054-ring.pdf?la=en (Erişim Tarihi: Temmuz 2020)

129. Taupin JM. Introduction to forensıc dna evıdence for crımınal justıce professıonals. 1. Baskı. Londra: CRC Press, 2014.

130. Gill P, Sparkes R, Pinchin R, Clayton T, Whitaker J, Buckleton J. Interpreting simple STR mixtures using allele peak areas. Forensic Sci.Int. 1998; 91(1): 41-53.

131. Balding DJ. Weight-of-Evidence for Forensic DNA Profiles. 1. Baskı. Londra: John Wiley, 2005.

132. Weir BS. DNA statistics in the Simpson matter. Nat Genet. 1995;11(4):365-8.

133. Egeland T, Dalen I, Mostad PF. Estimating the number of contributors to a DNA profile. Int J Legal Med. 2003;117(5):271-5.

134. Krane DE. DNA Mixture Interpretation. Jamieson A, Bader S. editörler. 1. Baskı. A Guide to Forensic DNA Profiling. Londra: Wiley, 2016, 133-41.

135. Gill P. Misleading DNA Evidence: Reasons for Miscarriages of Justice. 1. Baskı. Londra: Academic Press, 2014.

136. Funk WK, Hu YQ. Statistical DNA Forensics: Theory, Method, Computation. 1.Baskı. Londra: Wiley; 2008.

137. Buckleton JS, Curran JM, Gill P. Towards understanding the effect of uncertainty in the number of contributors to DNA stains. Forensic Sci Int Genet. 2007;1(1):20-8.

138. Ricke DO, Fremont-Smith P, Watkins J, Stankiewicz S, Boettcher T, Schwoebel E. Estimating Individual Contributions to Complex DNA SNP Mixtures. J Forensic Sci. 2019;64(5):1468-74.

139. Clayton T.M. Whittaker J.P., Sparkes R., Gill P. Analysis and interpretation of mixed forensic stains using DNA STR profiling, Forensic Sci. Int. 1998; 91: 55-70.

140. Schneider PM, Fimmers R, Keil W, Molsberger G, Patzelt D, Pflug W ve ark. The German Stain Commission: recommendations for the interpretation of mixed stains. Int J Legal Med. 2009;123(1):1-5.

141. Butler JM,. Advanced topics in forensic DNA typing: Interpretation. 1. Baskı. San Diego: Academic Press, 2015.

142. Apaga DL, Dennis SE, Salvador JM, Calacal GC, De Ungria MC. Comparison of Two Massively Parallel Sequencing Platforms using 83 Single Nucleotide Polymorphisms for Human Identification. Sci Rep. 2017;7(1):398.

143. Egeland T, Fonneløp AE, Berg PR, Kent M, Lien S. Complex mixtures: a critical examination of a paper by Homer et al. Forensic Sci Int Genet. 2012;6(1):64-9.

144. Voskoboinik L, Ayers SB, LeFebvre AK, Darvasi A. SNP-microarrays can accurately identify the presence of an individual in complex forensic DNA mixtures. Forensic Sci Int Genet. 2015;16:208-215.

145. HID SNP Genotyper Plugin https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/MAN0010641_HIDSNP_Genotyper_Plugin.pdf. (Erişim Tarihi :Ocak 2020)

146. https://genohub.com/recommended-sequencing-coverage-by-application/ (Erişim Tarihi: Mart 2020)

147. https://genohub.com/next-generation-sequencing-guide/#reads (Erişim Tarihi :Mart 2020)

148. Gill P. An assessment of the utility of single nucleotide polymorphisms (SNPs) for forensic purposes. Int J Legal Med. 2001;114(4-5):204-10.

149. Voskoboinik L, Darvasi A. Forensic identification of an individual in complex DNA mixtures. Forensic Sci Int Genet. 2011;5(5):428-35.

150. Li R, Zhang C, Li H, Wu R, Li H, Tang Z ve ark. SNP typing using the HID-Ion AmpliSeq™ Identity Panel in a southern Chinese population. Int J Legal Med. 2018;132(4):997-1006.

151. Ralf A, van Oven M, Montiel González D, de Knijff P, van der Beek K, Wootton ve ark. Forensic Y-SNP analysis beyond SNaPshot: High-resolution Y-chromosomal haplogrouping from low quality and quantity DNA using Ion AmpliSeq and targeted massively parallel sequencing. Forensic Sci Int Genet. 2019;41:93-106.

152. Young B, King JL, Budowle B, Armogida L. A technique for setting analytical thresholds in massively parallel sequencing-based forensic DNA analysis. PLoS One. 2017;12(5):e0178005.

153. Just RS, Moreno LI, Smerick JB, Irwin JA. Performance and concordance of the ForenSeq™ system for autosomal and Y chromosome short tandem repeat sequencing of reference-type specimens. Forensic Sci Int Genet. 2017;28:1-9.

# EK 1: 1063A-1066A 1:1 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 313 | 80 | 0 | 233 | 0 | 131 | 182 | 41,85303514 | 74,44089457 |
| 1 | rs7520386 | GG | 114 | 0 | 0 | 114 | 0 | 49 | 65 | 42,98245614 | 0 |
| 1 | rs4847034 | AG | 206 | 48 | 0 | 157 | 1 | 85 | 121 | 41,26213592 | 76,21359223 |
| 1 | rs560681 | AG | 307 | 163 | 0 | 143 | 1 | 134 | 173 | 43,64820847 | 53,09446254 |
| 1 | rs10495407 | AG | 377 | 90 | 0 | 287 | 0 | 160 | 217 | 42,4403183 | 76,12732095 |
| 1 | rs891700 | AG | 308 | 143 | 0 | 165 | 0 | 145 | 163 | 47,07792208 | 53,57142857 |
| 1 | rs1413212 | CT | 145 | 0 | 102 | 0 | 43 | 83 | 62 | 57,24137931 | 70,34482759 |
| 2 | rs876724 | CT | 78 | 0 | 22 | 0 | 56 | 35 | 43 | 44,87179487 | 71,79487179 |
| 2 | rs1109037 | AG | 76 | 55 | 0 | 21 | 0 | 26 | 50 | 34,21052632 | 72,36842105 |
| 2 | rs993934 | AA | 151 | 151 | 0 | 0 | 0 | 90 | 61 | 59,60264901 | 100 |
| 2 | rs12997453 | AG | 118 | 42 | 0 | 76 | 0 | 62 | 56 | 52,54237288 | 64,40677966 |
| 2 | rs907100 | CG | 243 | 0 | 34 | 209 | 0 | 98 | 145 | 40,32921811 | 86,00823045 |
| 3 | rs1357617 | TT | 224 | 0 | 0 | 0 | 224 | 102 | 122 | 45,53571429 | 100 |
| 3 | rs4364205 | GT | 414 | 0 | 0 | 102 | 312 | 237 | 177 | 57,24637681 | 75,36231884 |
| 3 | rs1872575 | AG | 530 | 257 | 0 | 273 | 0 | 242 | 288 | 45,66037736 | 51,50943396 |
| 3 | rs1355366 | CT | 299 | 1 | 223 | 0 | 75 | 158 | 141 | 52,84280936 | 74,5819398 |
| 3 | rs6444724 | CT | 198 | 0 | 163 | 0 | 35 | 97 | 101 | 48,98989899 | 82,32323232 |
| 4 | rs2046361 | AT | 361 | 300 | 1 | 0 | 60 | 184 | 177 | 50,96952909 | 83,10249307 |
| 4 | rs6811238 | GG | 492 | 0 | 0 | 492 | 0 | 217 | 275 | 44,10569106 | 100 |
| 4 | rs1979255 | CG | 114 | 0 | 31 | 83 | 0 | 56 | 58 | 49,12280702 | 72,80701754 |
| 5 | rs717302 | AG | 169 | 54 | 0 | 115 | 0 | 102 | 67 | 60,35502959 | 68,04733728 |
| 5 | rs159606 | AG | 213 | 124 | 0 | 89 | 0 | 106 | 107 | 49,76525822 | 58,21596244 |
| 5 | rs7704770 | AA | 257 | 255 | 0 | 1 | 1 | 113 | 144 | 43,9688716 | 99,22178988 |
| 5 | rs251934 | AG | 264 | 128 | 0 | 136 | 0 | 152 | 112 | 57,57575758 | 51,51515152 |
| 5 | rs338882 | AG | 196 | 88 | 0 | 108 | 0 | 103 | 93 | 52,55102041 | 55,10204082 |
| 6 | rs13218440 | AG | 313 | 94 | 0 | 219 | 0 | 186 | 127 | 59,42492013 | 69,96805112 |
| 6 | rs214955 | CT | 118 | 0 | 29 | 0 | 89 | 66 | 52 | 55,93220339 | 75,42372881 |
| 6 | rs727811 | GT | 208 | 0 | 0 | 96 | 112 | 105 | 103 | 50,48076923 | 53,84615385 |
| 7 | rs6955448 | CT | 293 | 0 | 219 | 1 | 73 | 135 | 158 | 46,07508532 | 74,7440273 |
| 7 | rs917118 | CT | 140 | 0 | 38 | 0 | 102 | 86 | 54 | 61,42857143 | 72,85714286 |
| 7 | rs321198 | CT | 151 | 0 | 66 | 0 | 85 | 80 | 71 | 52,98013245 | 56,29139073 |
| 7 | rs737681 | CT | 181 | 0 | 89 | 0 | 92 | 90 | 91 | 49,72375691 | 50,82872928 |
| 8 | rs10092491 | CC | 393 | 0 | 392 | 0 | 1 | 196 | 197 | 49,87277354 | 99,74554707 |
| 8 | rs4288409 | AC | 199 | 58 | 141 | 0 | 0 | 97 | 102 | 48,74371859 | 70,85427136 |
| 8 | rs2056277 | CT | 430 | 0 | 308 | 0 | 122 | 184 | 246 | 42,79069767 | 71,62790698 |
| 9 | rs1015250 | CG | 118 | 1 | 24 | 93 | 0 | 48 | 70 | 40,6779661 | 78,81355932 |
| 9 | rs7041158 | CT | 321 | 0 | 234 | 0 | 87 | 159 | 162 | 49,53271028 | 72,89719626 |
| 9 | rs1463729 | CT | 185 | 0 | 85 | 0 | 100 | 123 | 62 | 66,48648649 | 54,05405405 |
| 9 | rs1360288 | CC | 251 | 0 | 251 | 0 | 0 | 112 | 139 | 44,62151394 | 100 |
| 9 | rs10776839 | GT | 106 | 0 | 1 | 48 | 57 | 60 | 46 | 56,60377358 | 53,77358491 |
| 10 | rs826472 | CT | 322 | 0 | 70 | 0 | 252 | 160 | 162 | 49,68944099 | 78,26086957 |
| 10 | rs735155 | CT | 173 | 0 | 47 | 0 | 126 | 96 | 77 | 55,49132948 | 72,83236994 |
| 10 | rs3780962 | AG | 130 | 35 | 0 | 95 | 0 | 64 | 66 | 49,23076923 | 73,07692308 |
| 10 | rs740598 | GG | 290 | 0 | 0 | 290 | 0 | 136 | 154 | 46,89655172 | 100 |
| 10 | rs964681 | CT | 127 | 0 | 61 | 1 | 65 | 66 | 61 | 51,96850394 | 51,18110236 |
| 11 | rs1498553 | CC | 343 | 0 | 343 | 0 | 0 | 185 | 158 | 53,93586006 | 100 |
| 11 | rs901398 | CT | 301 | 0 | 79 | 0 | 222 | 153 | 148 | 50,83056478 | 73,75415282 |
| 11 | rs10488710 | CG | 108 | 0 | 59 | 49 | 0 | 48 | 60 | 44,44444444 | 54,62962963 |
| 11 | rs2076848 | AT | 141 | 60 | 1 | 0 | 80 | 68 | 73 | 48,22695035 | 56,73758865 |
| 12 | rs2269355 | GG | 418 | 1 | 0 | 417 | 0 | 176 | 242 | 42,10526316 | 99,76076555 |
| 12 | rs2111980 | CC | 103 | 0 | 102 | 0 | 1 | 52 | 51 | 50,48543689 | 99,02912621 |
| 12 | rs10773760 | AG | 196 | 97 | 0 | 99 | 0 | 91 | 105 | 46,42857143 | 50,51020408 |
| 13 | rs1335873 | AA | 243 | 242 | 0 | 0 | 1 | 128 | 115 | 52,67489712 | 99,58847737 |
| 13 | rs1886510 | AG | 263 | 57 | 0 | 206 | 0 | 132 | 131 | 50,19011407 | 78,3269962 |
| 13 | rs1058083 | AG | 279 | 132 | 0 | 147 | 0 | 141 | 138 | 50,53763441 | 52,68817204 |
| 13 | rs354439 | AT | 395 | 280 | 0 | 0 | 115 | 143 | 252 | 36,20253165 | 70,88607595 |
| 14 | rs1454361 | AT | 326 | 181 | 0 | 0 | 145 | 174 | 152 | 53,37423313 | 55,52147239 |
| 14 | rs722290 | CG | 163 | 0 | 43 | 120 | 0 | 57 | 106 | 34,96932515 | 73,6196319 |
| 14 | rs873196 | CT | 167 | 1 | 47 | 0 | 119 | 81 | 86 | 48,50299401 | 71,25748503 |
| 14 | rs4530059 | GG | 117 | 0 | 0 | 117 | 0 | 52 | 65 | 44,44444444 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 191 | 0 | 93 | 0 | 98 | 98 | 93 | 51,30890052 | 51,30890052 |
| 15 | rs1821380 | CG | 464 | 0 | 363 | 101 | 0 | 242 | 222 | 52,15517241 | 78,23275862 |
| 15 | rs1528460 | CT | 293 | 0 | 157 | 0 | 136 | 159 | 134 | 54,2662116 | 53,58361775 |
| 16 | rs729172 | GT | 253 | 0 | 0 | 188 | 65 | 151 | 102 | 59,68379447 | 74,3083004 |
| 16 | rs2342747 | AG | 64 | 33 | 0 | 31 | 0 | 33 | 31 | 51,5625 | 51,5625 |
| 16 | rs430046 | CT | 132 | 0 | 46 | 0 | 86 | 80 | 52 | 60,60606061 | 65,15151515 |
| 16 | rs1382387 | AC | 179 | 46 | 133 | 0 | 0 | 90 | 89 | 50,27932961 | 74,30167598 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 17 | rs9905977 | AG | 242 | 134 | 0 | 108 | 0 | 118 | 124 | 48,76033058 | 55,37190083 |
| 17 | rs740910 | AG | 305 | 212 | 0 | 93 | 0 | 137 | 168 | 44,91803279 | 69,50819672 |
| 17 | rs938283 | CT | 310 | 0 | 48 | 0 | 262 | 141 | 169 | 45,48387097 | 84,51612903 |
| 17 | rs2292972 | CT | 159 | 0 | 88 | 0 | 71 | 80 | 79 | 50,31446541 | 55,34591195 |
| 18 | rs1493232 | AC | 106 | 40 | 66 | 0 | 0 | 61 | 45 | 57,54716981 | 62,26415094 |
| 18 | rs9951171 | AG | 155 | 79 | 0 | 76 | 0 | 72 | 83 | 46,4516129 | 50,96774194 |
| 18 | rs1736442 | CT | 287 | 0 | 114 | 0 | 173 | 158 | 129 | 55,05226481 | 60,27874564 |
| 18 | rs1024116 | CT | 461 | 0 | 238 | 0 | 223 | 235 | 226 | 50,97613883 | 51,62689805 |
| 19 | rs719366 | AG | 82 | 46 | 0 | 36 | 0 | 37 | 45 | 45,12195122 | 56,09756098 |
| 19 | rs576261 | AC | 114 | 59 | 55 | 0 | 0 | 58 | 56 | 50,87719298 | 51,75438596 |
| 20 | rs1031825 | AC | 380 | 191 | 187 | 2 | 0 | 174 | 206 | 45,78947368 | 50,26315789 |
| 20 | rs445251 | CG | 304 | 0 | 228 | 76 | 0 | 163 | 141 | 53,61842105 | 75 |
| 20 | rs1005533 | GG | 286 | 0 | 0 | 286 | 0 | 194 | 92 | 67,83216783 | 100 |
| 20 | rs1523537 | CT | 213 | 0 | 156 | 0 | 57 | 120 | 93 | 56,33802817 | 73,23943662 |
| 21 | rs722098 | AA | 396 | 395 | 0 | 1 | 0 | 185 | 211 | 46,71717172 | 99,74747475 |
| 21 | rs2830795 | AG | 431 | 343 | 0 | 88 | 0 | 234 | 197 | 54,29234339 | 79,58236659 |
| 21 | rs2831700 | AG | 247 | 126 | 0 | 121 | 0 | 130 | 117 | 52,63157895 | 51,01214575 |
| 21 | rs914165 | AG | 212 | 123 | 0 | 89 | 0 | 111 | 101 | 52,35849057 | 58,01886792 |
| 21 | rs221956 | CT | 266 | 0 | 202 | 0 | 64 | 137 | 129 | 51,5037594 | 75,93984962 |
| 22 | rs733164 | AG | 153 | 73 | 0 | 80 | 0 | 66 | 87 | 43,1372549 | 52,2875817 |
| 22 | rs987640 | AT | 328 | 221 | 0 | 0 | 107 | 151 | 177 | 46,03658537 | 67,37804878 |
| 22 | rs2040411 | AG | 277 | 139 | 0 | 138 | 0 | 116 | 161 | 41,87725632 | 50,18050542 |
| 22 | rs1028528 | AG | 220 | 112 | 1 | 107 | 0 | 102 | 118 | 46,36363636 | 50,90909091 |
| Y | rs2534636 | G | 67 | 0 | 67 | 0 | 0 | 32 | 35 | 47,76119403 | 0 |
| Y | rs35284970 | C | 39 | 0 | 39 | 0 | 0 | 17 | 22 | 43,58974359 | 0 |
| Y | rs9786184 | C | 79 | 0 | 79 | 0 | 0 | 47 | 32 | 59,49367089 | 100 |
| Y | rs9786139 | G | 60 | 0 | 0 | 60 | 0 | 35 | 25 | 58,33333333 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 88 | 0 | 88 | 0 | 0 | 45 | 43 | 51,13636364 | 0 |
| Y | rs17250845 | G | 60 | 0 | 0 | 60 | 0 | 34 | 26 | 56,66666667 | 0 |
| Y | L298 | G | 50 | 0 | 1 | 0 | 49 | 20 | 30 | 40 | 0 |
| Y | P256 | G | 81 | 0 | 0 | 81 | 0 | 47 | 34 | 58,02469136 | 0 |
| Y | P202 | T | 76 | 0 | 0 | 0 | 76 | 41 | 35 | 53,94736842 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 109 | 107 | 0 | 2 | 0 | 44 | 65 | 40,36697248 | 98,16513761 |
| Y | rs4141886 | A | 41 | 41 | 0 | 0 | 0 | 23 | 18 | 56,09756098 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 47 | 0 | 0 | 0 | 47 | 27 | 20 | 57,44680851 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 111 | 0 | 0 | 0 | 111 | 41 | 70 | 36,93693694 | 0 |
| Y | rs20320 | G | 41 | 0 | 0 | 41 | 0 | 19 | 22 | 46,34146341 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 123 | 0 | 0 | 0 | 123 | 65 | 58 | 52,84552846 | 100 |
| Y | rs8179021 | C | 63 | 0 | 63 | 0 | 0 | 30 | 33 | 47,61904762 | 0 |
| Y | rs2032624 | A | 54 | 54 | 0 | 0 | 0 | 23 | 31 | 42,59259259 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 131 | 0 | 0 | 127 | 4 | 71 | 60 | 54,19847328 | 96,94656489 |
| Y | rs9341278 | G | 45 | 0 | 0 | 45 | 0 | 41 | 4 | 91,11111111 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 76 | 76 | 0 | 0 | 0 | 43 | 33 | 56,57894737 | 100 |
| Y | rs2319818 | A | 86 | 86 | 0 | 0 | 0 | 45 | 41 | 52,3255814 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 59 | 0 | 59 | 0 | 0 | 31 | 28 | 52,54237288 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 86 | 86 | 0 | 0 | 0 | 49 | 37 | 56,97674419 | 0 |
| Y | M479 | C | 24 | 0 | 24 | 0 | 0 | 11 | 13 | 45,83333333 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 50 | 0 | 50 | 0 | 0 | 26 | 24 | 52 | 0 |
| Y | rs3900 | C | 125 | 0 | 125 | 0 | 0 | 66 | 59 | 52,8 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 67 | 67 | 0 | 0 | 0 | 27 | 40 | 40,29850746 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 65 | 4 | 0 | 61 | 0 | 28 | 37 | 43,07692308 | 93,84615385 |
| Y | rs2032673 | T | 128 | 0 | 0 | 0 | 128 | 62 | 66 | 48,4375 | 100 |
| Y | rs2032652 | T | 107 | 0 | 0 | 0 | 107 | 57 | 50 | 53,27102804 | 0 |
| Y | rs16980426 | T | 86 | 0 | 0 | 0 | 86 | 37 | 49 | 43,02325581 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 113 | 113 | 0 | 0 | 0 | 60 | 53 | 53,09734513 | 0 |
| Y | rs17842518 | G | 57 | 0 | 0 | 57 | 0 | 26 | 31 | 45,61403509 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 64 | 64 | 0 | 0 | 0 | 40 | 24 | 62,5 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 2: 1063A-1066A 1:3 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 729 | 148 | 0 | 581 | 0 | 274 | 455 | 37,58573388 | 79,69821674 |
| 1 | rs7520386 | GG | 205 | 0 | 0 | 205 | 0 | 83 | 122 | 40,48780488 | 100 |
| 1 | rs4847034 | AG | 458 | 72 | 0 | 385 | 1 | 195 | 263 | 42,57641921 | 84,06113537 |
| 1 | rs560681 | AG | 765 | 425 | 0 | 340 | 0 | 358 | 407 | 46,79738562 | 55,55555556 |
| 1 | rs10495407 | AG | 910 | 147 | 0 | 763 | 0 | 393 | 517 | 43,18681319 | 83,84615385 |
| 1 | rs891700 | AG | 624 | 182 | 0 | 441 | 1 | 306 | 318 | 49,03846154 | 70,67307692 |
| 1 | rs1413212 | CT | 303 | 0 | 269 | 1 | 33 | 166 | 137 | 54,78547855 | 88,77887789 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 2 | rs876724 | CT | 313 | 0 | 46 | 0 | 267 | 162 | 151 | 51,7571885 | 85,30351438 |
| 2 | rs1109037 | AG | 292 | 201 | 0 | 91 | 0 | 131 | 161 | 44,8630137 | 68,83561644 |
| 2 | rs993934 | AA | 435 | 435 | 0 | 0 | 0 | 262 | 173 | 60,22988506 | 100 |
| 2 | rs12997453 | AG | 252 | 45 | 0 | 207 | 0 | 136 | 116 | 53,96825397 | 82,14285714 |
| 2 | rs907100 | CG | 488 | 0 | 183 | 305 | 0 | 234 | 254 | 47,95081967 | 62,5 |
| 3 | rs1357617 | TT | 600 | 2 | 3 | 0 | 595 | 311 | 289 | 51,83333333 | 99,16666667 |
| 3 | rs4364205 | GT | 804 | 0 | 0 | 127 | 677 | 539 | 265 | 67,039801 | 84,2039801 |
| 3 | rs1872575 | AG | 904 | 432 | 0 | 472 | 0 | 420 | 484 | 46,46017699 | 52,21238938 |
| 3 | rs1355366 | CT | 708 | 0 | 421 | 0 | 287 | 382 | 326 | 53,95480226 | 59,46327684 |
| 3 | rs6444724 | CT | 316 | 0 | 194 | 0 | 122 | 131 | 185 | 41,4556962 | 61,39240506 |
| 4 | rs2046361 | AT | 784 | 503 | 0 | 1 | 280 | 385 | 399 | 49,10714286 | 64,15816327 |
| 4 | rs6811238 | GG | 798 | 0 | 0 | 798 | 0 | 289 | 509 | 36,21553885 | 100 |
| 4 | rs1979255 | CG | 232 | 0 | 25 | 207 | 0 | 110 | 122 | 47,4137931 | 89,22413793 |
| 5 | rs717302 | AG | 423 | 142 | 0 | 281 | 0 | 257 | 166 | 60,75650118 | 66,43026005 |
| 5 | rs159606 | AG | 516 | 244 | 0 | 271 | 1 | 214 | 302 | 41,47286822 | 52,51937984 |
| 5 | rs7704770 | AA | 589 | 586 | 0 | 3 | 0 | 273 | 316 | 46,34974533 | 99,49066214 |
| 5 | rs251934 | AG | 588 | 429 | 1 | 158 | 0 | 331 | 257 | 56,29251701 | 72,95918367 |
| 5 | rs338882 | AG | 351 | 167 | 0 | 184 | 0 | 186 | 165 | 52,99145299 | 52,42165242 |
| 6 | rs13218440 | AG | 534 | 189 | 0 | 345 | 0 | 280 | 254 | 52,43445693 | 64,60674157 |
| 6 | rs214955 | CT | 319 | 0 | 100 | 0 | 219 | 187 | 132 | 58,62068966 | 68,65203762 |
| 6 | rs727811 | GT | 625 | 0 | 0 | 449 | 176 | 336 | 289 | 53,76 | 71,84 |
| 7 | rs6955448 | CT | 548 | 0 | 367 | 0 | 181 | 263 | 285 | 47,99270073 | 66,97080292 |
| 7 | rs917118 | CT | 352 | 1 | 64 | 0 | 287 | 184 | 168 | 52,27272727 | 81,53409091 |
| 7 | rs321198 | CT | 266 | 0 | 201 | 0 | 65 | 143 | 123 | 53,7593985 | 75,56390977 |
| 7 | rs737681 | CT | 371 | 0 | 242 | 0 | 129 | 211 | 160 | 56,87331536 | 65,22911051 |
| 8 | rs10092491 | CC | 803 | 0 | 801 | 0 | 2 | 439 | 364 | 54,66998755 | 99,750934 |
| 8 | rs4288409 | AC | 369 | 131 | 238 | 0 | 0 | 180 | 189 | 48,7804878 | 64,49864499 |
| 8 | rs2056277 | CT | 801 | 0 | 710 | 0 | 91 | 368 | 433 | 45,94257179 | 88,639201 |
| 9 | rs1015250 | CG | 185 | 0 | 17 | 168 | 0 | 76 | 109 | 41,08108108 | 90,81081081 |
| 9 | rs7041158 | CT | 594 | 0 | 502 | 1 | 91 | 279 | 315 | 46,96969697 | 84,51178451 |
| 9 | rs1463729 | CT | 412 | 0 | 224 | 2 | 186 | 255 | 157 | 61,89320388 | 54,36893204 |
| 9 | rs1360288 | CC | 447 | 0 | 445 | 0 | 2 | 218 | 229 | 48,76957494 | 99,55257271 |
| 9 | rs10776839 | GT | 218 | 0 | 0 | 87 | 131 | 95 | 123 | 43,57798165 | 60,09174312 |
| 10 | rs826472 | CT | 802 | 0 | 134 | 0 | 668 | 359 | 443 | 44,76309227 | 83,29177057 |
| 10 | rs735155 | CT | 407 | 0 | 53 | 0 | 354 | 216 | 191 | 53,07125307 | 86,97788698 |
| 10 | rs3780962 | AG | 275 | 31 | 0 | 244 | 0 | 151 | 124 | 54,90909091 | 88,72727273 |
| 10 | rs740598 | GG | 638 | 2 | 0 | 636 | 0 | 264 | 374 | 41,37931034 | 99,68652038 |
| 10 | rs964681 | CT | 234 | 0 | 119 | 2 | 113 | 101 | 133 | 43,16239316 | 50,85470085 |
| 11 | rs1498553 | CC | 936 | 0 | 935 | 1 | 0 | 530 | 406 | 56,62393162 | 99,89316239 |
| 11 | rs901398 | CT | 624 | 1 | 238 | 0 | 385 | 362 | 262 | 58,01282051 | 61,69871795 |
| 11 | rs10488710 | CG | 256 | 0 | 117 | 139 | 0 | 114 | 142 | 44,53125 | 54,296875 |
| 11 | rs2076848 | AT | 281 | 135 | 1 | 1 | 144 | 129 | 152 | 45,90747331 | 51,2455516 |
| 12 | rs2269355 | GG | 793 | 1 | 2 | 790 | 0 | 363 | 430 | 45,77553594 | 99,62168979 |
| 12 | rs2111980 | CC | 188 | 0 | 188 | 0 | 0 | 96 | 92 | 51,06382979 | 100 |
| 12 | rs10773760 | AG | 388 | 281 | 0 | 107 | 0 | 149 | 239 | 38,40206186 | 72,42268041 |
| 13 | rs1335873 | AA | 561 | 558 | 0 | 1 | 2 | 286 | 275 | 50,98039216 | 99,46524064 |
| 13 | rs1886510 | AG | 591 | 105 | 1 | 485 | 0 | 291 | 300 | 49,23857868 | 82,0642978 |
| 13 | rs1058083 | AG | 615 | 424 | 1 | 190 | 0 | 292 | 323 | 47,4796748 | 68,94308943 |
| 13 | rs354439 | AT | 893 | 762 | 0 | 1 | 130 | 375 | 518 | 41,99328108 | 85,33034714 |
| 14 | rs1454361 | AT | 685 | 351 | 2 | 1 | 331 | 332 | 353 | 48,46715328 | 51,24087591 |
| 14 | rs722290 | CG | 334 | 0 | 113 | 220 | 1 | 114 | 220 | 34,13173653 | 65,86826347 |
| 14 | rs873196 | CT | 287 | 1 | 44 | 0 | 242 | 164 | 123 | 57,14285714 | 84,32055749 |
| 14 | rs4530059 | GG | 306 | 1 | 0 | 305 | 0 | 169 | 137 | 55,22875817 | 99,67320261 |
| 15 | rs2016276 | CT | 463 | 0 | 248 | 0 | 215 | 208 | 255 | 44,92440605 | 53,5637149 |
| 15 | rs1821380 | CG | 933 | 1 | 753 | 175 | 4 | 522 | 411 | 55,94855305 | 80,7073955 |
| 15 | rs1528460 | CT | 579 | 0 | 324 | 0 | 255 | 329 | 250 | 56,82210708 | 55,95854922 |
| 16 | rs729172 | GT | 507 | 1 | 0 | 356 | 150 | 257 | 250 | 50,69033531 | 70,21696252 |
| 16 | rs2342747 | AG | 146 | 108 | 0 | 38 | 0 | 62 | 84 | 42,46575342 | 73,97260274 |
| 16 | rs430046 | CT | 310 | 0 | 58 | 0 | 252 | 176 | 134 | 56,77419355 | 81,29032258 |
| 16 | rs1382387 | AC | 425 | 67 | 357 | 1 | 0 | 228 | 197 | 53,64705882 | 84 |
| 17 | rs9905977 | AG | 366 | 175 | 0 | 191 | 0 | 164 | 202 | 44,80874317 | 52,18579235 |
| 17 | rs740910 | AG | 665 | 544 | 0 | 121 | 0 | 307 | 358 | 46,16541353 | 81,80451128 |
| 17 | rs938283 | CT | 808 | 0 | 244 | 0 | 564 | 454 | 354 | 56,18811881 | 69,8019802 |
| 17 | rs2292972 | CT | 253 | 1 | 84 | 0 | 168 | 173 | 80 | 68,37944664 | 66,40316206 |
| 18 | rs1493232 | AC | 224 | 151 | 73 | 0 | 0 | 117 | 107 | 52,23214286 | 67,41071429 |
| 18 | rs9951171 | AG | 308 | 170 | 0 | 138 | 0 | 132 | 176 | 42,85714286 | 55,19480519 |
| 18 | rs1736442 | CT | 670 | 1 | 322 | 0 | 347 | 371 | 299 | 55,37313433 | 51,79104478 |
| 18 | rs1024116 | CT | 918 | 1 | 464 | 0 | 453 | 457 | 461 | 49,78213508 | 50,54466231 |
| 19 | rs719366 | AG | 193 | 98 | 0 | 95 | 0 | 84 | 109 | 43,52331606 | 50,77720207 |
| 19 | rs576261 | AC | 240 | 114 | 126 | 0 | 0 | 103 | 137 | 42,91666667 | 52,5 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1106 | 566 | 540 | 0 | 0 | 528 | 578 | 47,73960217 | 51,17540687 |
| 20 | rs445251 | CG | 638 | 0 | 420 | 218 | 0 | 327 | 311 | 51,2539185 | 65,830721 |

| 20 | rs1005533 | GG | 554 | 0 | 0 | 554 | 0 | 296 | 258 | 53,42960289 | 100 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 20 | rs1523537 | CT | 505 | 0 | 420 | 2 | 83 | 250 | 255 | 49,5049505 | 83,16831683 |
| 21 | rs722098 | AA | 912 | 904 | 0 | 8 | 0 | 411 | 501 | 45,06578947 | 99,12280702 |
| 21 | rs2830795 | AG | 853 | 535 | 0 | 318 | 0 | 411 | 442 | 48,18288394 | 62,71981243 |
| 21 | rs2831700 | AG | 492 | 232 | 0 | 260 | 0 | 250 | 242 | 50,81300813 | 52,84552846 |
| 21 | rs914165 | AG | 378 | 204 | 1 | 173 | 0 | 173 | 205 | 45,76719577 | 53,96825397 |
| 21 | rs221956 | CT | 572 | 0 | 478 | 0 | 94 | 319 | 253 | 55,76923077 | 83,56643357 |
| 22 | rs733164 | AG | 272 | 127 | 0 | 145 | 0 | 150 | 122 | 55,14705882 | 53,30882353 |
| 22 | rs987640 | AT | 741 | 595 | 0 | 3 | 143 | 293 | 448 | 39,54116059 | 80,29689609 |
| 22 | rs2040411 | AG | 729 | 348 | 0 | 380 | 1 | 306 | 423 | 41,97530864 | 52,12620027 |
| 22 | rs1028528 | AG | 340 | 168 | 0 | 172 | 0 | 165 | 175 | 48,52941176 | 50,58823529 |
| Y | rs2534636 | C | 81 | 0 | 81 | 0 | 0 | 40 | 41 | 49,38271605 | 0 |
| Y | rs35284970 | C | 33 | 0 | 33 | 0 | 0 | 16 | 17 | 48,48484848 | 0 |
| Y | rs9786184 | C | 104 | 2 | 102 | 0 | 0 | 47 | 57 | 45,19230769 | 98,07692308 |
| Y | rs9786139 | G | 68 | 0 | 0 | 68 | 0 | 37 | 31 | 54,41176471 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 87 | 0 | 87 | 0 | 0 | 45 | 42 | 51,72413793 | 0 |
| Y | rs17250845 | G | 61 | 0 | 0 | 61 | 0 | 38 | 23 | 62,29508197 | 0 |
| Y | L298 | T | 65 | 0 | 0 | 0 | 65 | 27 | 38 | 41,53846154 | 0 |
| Y | P256 | G | 89 | 0 | 0 | 89 | 0 | 54 | 35 | 60,6741573 | 0 |
| Y | P202 | T | 84 | 0 | 0 | 0 | 84 | 35 | 49 | 41,66666667 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 110 | 110 | 0 | 0 | 0 | 58 | 52 | 52,72727273 | 100 |
| Y | rs4141886 | A | 28 | 28 | 0 | 0 | 0 | 11 | 17 | 39,28571429 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 66 | 0 | 0 | 0 | 66 | 25 | 41 | 37,87878788 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 110 | 0 | 0 | 0 | 110 | 38 | 72 | 34,54545455 | 0 |
| Y | rs20320 | G | 44 | 0 | 0 | 44 | 0 | 10 | 34 | 22,72727273 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 98 | 0 | 0 | 0 | 98 | 35 | 63 | 35,71428571 | 0 |
| Y | rs8179021 | C | 42 | 0 | 42 | 0 | 0 | 22 | 20 | 52,38095238 | 0 |
| Y | rs2032624 | A | 66 | 66 | 0 | 0 | 0 | 27 | 39 | 40,90909091 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 88 | 0 | 0 | 87 | 1 | 48 | 40 | 54,54545455 | 98,86363636 |
| Y | rs9341278 | G | 40 | 0 | 0 | 40 | 0 | 33 | 7 | 82,5 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 82 | 81 | 0 | 1 | 0 | 52 | 30 | 63,41463415 | 98,7804878 |
| Y | rs2319818 | A | 77 | 77 | 0 | 0 | 0 | 41 | 36 | 53,24675325 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 97 | 0 | 97 | 0 | 0 | 44 | 53 | 45,36082474 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 88 | 88 | 0 | 0 | 0 | 54 | 34 | 61,36363636 | 0 |
| Y | M479 | C | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | 8 | 11 | 42,10526316 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 69 | 0 | 69 | 0 | 0 | 32 | 37 | 46,37681159 | 0 |
| Y | rs3900 | C | 122 | 0 | 122 | 0 | 0 | 69 | 53 | 56,55737705 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 74 | 74 | 0 | 0 | 0 | 35 | 39 | 47,2972973 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 62 | 5 | 0 | 57 | 0 | 29 | 33 | 46,77419355 | 91,93548387 |
| Y | rs2032673 | T | 108 | 0 | 0 | 0 | 108 | 51 | 57 | 47,22222222 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 121 | 0 | 0 | 0 | 121 | 48 | 73 | 39,66942149 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 128 | 0 | 0 | 0 | 128 | 70 | 58 | 54,6875 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 109 | 108 | 0 | 1 | 0 | 54 | 55 | 49,5412844 | 0 |
| Y | rs17842518 | G | 51 | 1 | 0 | 50 | 0 | 22 | 29 | 43,1372549 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 126 | 126 | 0 | 0 | 0 | 63 | 63 | 50 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 3: 1063A-1066A 1:10 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 356 | 20 | 0 | 336 | 0 | 155 | 201 | 43,53932584 | 94,38202247 |
| 1 | rs7520386 | GG | 87 | 0 | 0 | 87 | 0 | 36 | 51 | 41,37931034 | 0 |
| 1 | rs4847034 | GG | 166 | 11 | 0 | 155 | 0 | 66 | 100 | 39,75903614 | 93,37349398 |
| 1 | rs560681 | AG | 328 | 150 | 0 | 176 | 2 | 159 | 169 | 48,47560976 | 53,65853659 |
| 1 | rs10495407 | AG | 449 | 37 | 0 | 412 | 0 | 206 | 243 | 45,87973274 | 91,75946548 |
| 1 | rs891700 | AG | 215 | 25 | 0 | 190 | 0 | 94 | 121 | 43,72093023 | 88,37209302 |
| 1 | rs1413212 | CT | 166 | 0 | 150 | 0 | 16 | 77 | 89 | 46,38554217 | 90,36144578 |
| 2 | rs876724 | CT | 85 | 0 | 5 | 0 | 80 | 43 | 42 | 50,58823529 | 94,11764706 |
| 2 | rs1109037 | AG | 117 | 74 | 0 | 43 | 0 | 49 | 68 | 41,88034188 | 63,24786325 |
| 2 | rs993934 | AA | 137 | 137 | 0 | 0 | 0 | 84 | 53 | 61,31386861 | 100 |
| 2 | rs12997453 | CC | 122 | 8 | 0 | 114 | 0 | 69 | 53 | 56,55737705 | 93,44262295 |
| 2 | rs907100 | CG | 223 | 0 | 91 | 132 | 0 | 92 | 131 | 41,25560538 | 59,19282511 |
| 3 | rs1357617 | TT | 261 | 0 | 1 | 0 | 260 | 154 | 107 | 59,00383142 | 99,61685824 |
| 3 | rs4364205 | GT | 374 | 0 | 0 | 20 | 354 | 220 | 154 | 58,82352941 | 94,65240642 |
| 3 | rs1872575 | AG | 421 | 214 | 0 | 207 | 0 | 195 | 226 | 46,31828979 | 50,83135392 |
| 3 | rs1355366 | CT | 298 | 0 | 159 | 0 | 139 | 155 | 143 | 52,01342282 | 53,3557047 |
| 3 | rs6444724 | CT | 147 | 0 | 77 | 0 | 70 | 66 | 81 | 44,89795918 | 52,38095238 |
| 4 | rs2046361 | AT | 281 | 152 | 0 | 0 | 129 | 124 | 157 | 44,12811388 | 54,09252669 |
| 4 | rs6811238 | GG | 464 | 0 | 0 | 464 | 0 | 226 | 238 | 48,70689655 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 4 | rs1979255 | GG | 125 | 0 | 4 | 121 | 0 | 61 | 64 | 48,8 | 96,8 |
| 5 | rs717302 | AG | 115 | 46 | 0 | 69 | 0 | 68 | 47 | 59,13043478 | 60 |
| 5 | rs159606 | AG | 240 | 123 | 0 | 117 | 0 | 109 | 131 | 45,41666667 | 51,25 |
| 5 | rs7704770 | AA | 256 | 254 | 0 | 2 | 0 | 119 | 137 | 46,484375 | 99,21875 |
| 5 | rs251934 | AG | 231 | 206 | 0 | 25 | 0 | 109 | 122 | 47,18614719 | 89,17748918 |
| 5 | rs338882 | AG | 148 | 74 | 0 | 74 | 0 | 77 | 71 | 52,02702703 | 50 |
| 6 | rs13218440 | AG | 262 | 102 | 0 | 160 | 0 | 121 | 141 | 46,18320611 | 61,06870229 |
| 6 | rs214955 | CT | 123 | 1 | 58 | 0 | 64 | 71 | 52 | 57,72357724 | 52,03252033 |
| 6 | rs727811 | GT | 169 | 0 | 0 | 145 | 24 | 93 | 76 | 55,0295858 | 85,79881657 |
| 7 | rs6955448 | CT | 273 | 0 | 181 | 0 | 92 | 132 | 141 | 48,35164835 | 66,3003663 |
| 7 | rs917118 | TT | 127 | 0 | 8 | 0 | 119 | 58 | 69 | 45,66929134 | 93,7007874 |
| 7 | rs321198 | CT | 120 | 0 | 101 | 0 | 19 | 50 | 70 | 41,66666667 | 84,16666667 |
| 7 | rs737681 | CT | 162 | 0 | 141 | 0 | 21 | 84 | 78 | 51,85185185 | 87,03703704 |
| 8 | rs10092491 | CC | 352 | 0 | 349 | 0 | 3 | 180 | 172 | 51,13636364 | 99,14772727 |
| 8 | rs4288409 | AC | 167 | 67 | 100 | 0 | 0 | 62 | 105 | 37,1257485 | 59,88023952 |
| 8 | rs2056277 | CT | 436 | 0 | 414 | 0 | 22 | 200 | 236 | 45,87155963 | 94,95412844 |
| 9 | rs1015250 | GG | 90 | 0 | 2 | 88 | 0 | 32 | 58 | 35,55555556 | 0 |
| 9 | rs7041158 | CT | 255 | 0 | 231 | 0 | 24 | 128 | 127 | 50,19607843 | 90,58823529 |
| 9 | rs1463729 | CT | 181 | 0 | 90 | 0 | 91 | 124 | 57 | 68,50828729 | 50,27624309 |
| 9 | rs1360288 | CC | 257 | 0 | 256 | 0 | 1 | 123 | 134 | 47,85992218 | 99,61089494 |
| 9 | rs10776839 | GT | 130 | 0 | 0 | 54 | 76 | 69 | 61 | 53,07692308 | 58,46153846 |
| 10 | rs826472 | CT | 265 | 0 | 17 | 0 | 248 | 136 | 129 | 51,32075472 | 93,58490566 |
| 10 | rs735155 | TT | 185 | 0 | 7 | 0 | 178 | 111 | 74 | 60 | 96,21621622 |
| 10 | rs3780962 | GG | 168 | 9 | 0 | 159 | 0 | 68 | 100 | 40,47619048 | 94,64285714 |
| 10 | rs740598 | GG | 263 | 1 | 0 | 262 | 0 | 115 | 148 | 43,72623574 | 99,61977186 |
| 10 | rs964681 | CT | 134 | 0 | 57 | 1 | 76 | 55 | 79 | 41,04477612 | 56,71641791 |
| 11 | rs1498553 | CC | 328 | 0 | 328 | 0 | 0 | 173 | 155 | 52,74390244 | 100 |
| 11 | rs901398 | CT | 284 | 0 | 136 | 0 | 148 | 145 | 139 | 51,05633803 | 52,11267606 |
| 11 | rs10488710 | CG | 76 | 0 | 35 | 41 | 0 | 38 | 38 | 50 | 53,94736842 |
| 11 | rs2076848 | AT | 111 | 60 | 0 | 0 | 51 | 49 | 62 | 44,14414414 | 54,05405405 |
| 12 | rs2269355 | GG | 367 | 0 | 0 | 367 | 0 | 172 | 195 | 46,86648501 | 100 |
| 12 | rs2111980 | CC | 102 | 0 | 102 | 0 | 0 | 51 | 51 | 50 | 100 |
| 12 | rs10773760 | AG | 170 | 153 | 0 | 17 | 0 | 80 | 90 | 47,05882353 | 90 |
| 13 | rs1335873 | AA | 236 | 236 | 0 | 0 | 0 | 109 | 127 | 46,18644068 | 100 |
| 13 | rs1886510 | AG | 251 | 14 | 0 | 237 | 0 | 132 | 119 | 52,58964143 | 94,42231076 |
| 13 | rs1058083 | AG | 325 | 283 | 0 | 42 | 0 | 155 | 170 | 47,69230769 | 87,07692308 |
| 13 | rs354439 | AT | 411 | 390 | 0 | 1 | 20 | 188 | 223 | 45,74209246 | 94,89051095 |
| 14 | rs1454361 | AT | 276 | 126 | 0 | 1 | 149 | 140 | 136 | 50,72463768 | 53,98550725 |
| 14 | rs722290 | CG | 175 | 0 | 83 | 92 | 0 | 65 | 110 | 37,14285714 | 52,57142857 |
| 14 | rs873196 | TT | 142 | 0 | 3 | 0 | 139 | 65 | 77 | 45,77464789 | 97,88732394 |
| 14 | rs4530059 | GG | 134 | 0 | 0 | 134 | 0 | 74 | 60 | 55,2238806 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 197 | 1 | 96 | 0 | 100 | 92 | 105 | 46,70050761 | 50,76142132 |
| 15 | rs1821380 | CC | 352 | 0 | 349 | 3 | 0 | 164 | 188 | 46,59090909 | 99,14772727 |
| 15 | rs1528460 | CT | 245 | 0 | 130 | 0 | 115 | 121 | 124 | 49,3877551 | 53,06122449 |
| 16 | rs729172 | GT | 190 | 0 | 0 | 112 | 78 | 87 | 103 | 45,78947368 | 58,94736842 |
| 16 | rs2342747 | AA | 57 | 55 | 0 | 2 | 0 | 28 | 29 | 49,12280702 | 0 |
| 16 | rs430046 | TT | 113 | 0 | 4 | 0 | 109 | 68 | 45 | 60,17699115 | 96,46017699 |
| 16 | rs1382387 | CC | 161 | 6 | 155 | 0 | 0 | 103 | 58 | 63,97515528 | 0 |
| 17 | rs9905977 | AG | 230 | 116 | 0 | 114 | 0 | 97 | 133 | 42,17391304 | 50,43478261 |
| 17 | rs740910 | AG | 265 | 237 | 0 | 28 | 0 | 138 | 127 | 52,0754717 | 89,43396226 |
| 17 | rs938283 | CT | 229 | 0 | 124 | 0 | 105 | 117 | 112 | 51,09170306 | 54,14847162 |
| 17 | rs2292972 | CT | 121 | 0 | 14 | 0 | 107 | 67 | 54 | 55,37190083 | 88,42975207 |
| 18 | rs1493232 | AA | 97 | 84 | 12 | 1 | 0 | 51 | 46 | 52,57731959 | 86,59793814 |
| 18 | rs9951171 | AG | 108 | 54 | 0 | 54 | 0 | 42 | 66 | 38,88888889 | 50 |
| 18 | rs1736442 | CT | 282 | 0 | 132 | 0 | 150 | 152 | 130 | 53,90070922 | 53,19148936 |
| 18 | rs1024116 | CT | 420 | 1 | 170 | 0 | 249 | 192 | 228 | 45,71428571 | 59,28571429 |
| 19 | rs719366 | AG | 65 | 39 | 0 | 26 | 0 | 27 | 38 | 41,53846154 | 60 |
| 19 | rs576261 | AC | 103 | 55 | 48 | 0 | 0 | 63 | 40 | 61,16504854 | 53,39805825 |
| 20 | rs1031825 | AC | 468 | 233 | 235 | 0 | 0 | 225 | 243 | 48,07692308 | 50,21367521 |
| 20 | rs445251 | CG | 290 | 0 | 164 | 126 | 0 | 139 | 151 | 47,93103448 | 56,55172414 |
| 20 | rs1005533 | GG | 243 | 0 | 0 | 243 | 0 | 142 | 101 | 58,43621399 | 100 |
| 20 | rs1523537 | CT | 244 | 0 | 229 | 1 | 14 | 129 | 115 | 52,86885246 | 93,85245902 |
| 21 | rs722098 | AA | 404 | 404 | 0 | 0 | 0 | 197 | 207 | 48,76237624 | 100 |
| 21 | rs2830795 | AG | 448 | 286 | 0 | 162 | 0 | 228 | 220 | 50,89285714 | 63,83928571 |
| 21 | rs2831700 | AG | 237 | 103 | 0 | 134 | 0 | 116 | 121 | 48,94514768 | 56,54008439 |
| 21 | rs914165 | AG | 181 | 99 | 0 | 82 | 0 | 90 | 91 | 49,72375691 | 54,6961326 |
| 21 | rs221956 | CT | 267 | 0 | 253 | 0 | 14 | 140 | 127 | 52,43445693 | 94,75655431 |
| 22 | rs733164 | AG | 136 | 79 | 0 | 57 | 0 | 65 | 71 | 47,79411765 | 58,08823529 |
| 22 | rs987640 | AT | 235 | 224 | 1 | 1 | 9 | 110 | 125 | 46,80851064 | 95,31914894 |
| 22 | rs2040411 | AG | 307 | 156 | 0 | 151 | 0 | 133 | 174 | 43,32247557 | 50,81433225 |
| 22 | rs1028528 | AG | 186 | 101 | 0 | 85 | 0 | 92 | 94 | 49,46236559 | 54,30107527 |
| Y | rs2534636 | C | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | 10 | 9 | 52,63157895 | 0 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs35284970 | N | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | 4 | 3 | 57,14285714 | 0 |
| Y | rs9786184 | N | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | 3 | 4 | 42,85714286 | 0 |
| Y | rs9786139 | N | 4 | 0 | 0 | 4 | 0 | 4 | 0 | 100 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 20 | 0 | 20 | 0 | 0 | 12 | 8 | 60 | 0 |
| Y | rs17250845 | G | 13 | 0 | 0 | 13 | 0 | 10 | 3 | 76,92307692 | 0 |
| Y | L298 | T | 12 | 0 | 0 | 0 | 12 | 4 | 8 | 33,33333333 | 0 |
| Y | P256 | G | 24 | 0 | 0 | 24 | 0 | 12 | 12 | 50 | 0 |
| Y | P202 | T | 20 | 0 | 0 | 0 | 20 | 13 | 7 | 65 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 21 | 21 | 0 | 0 | 0 | 15 | 6 | 71,42857143 | 100 |
| Y | rs4141886 | N | 5 | 5 | 0 | 0 | 0 | 3 | 2 | 60 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 9 | 0 | 0 | 0 | 9 | 4 | 5 | 44,44444444 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 23 | 0 | 0 | 0 | 23 | 6 | 17 | 26,08695652 | 0 |
| Y | rs20320 | N | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | 3 | 3 | 50 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 21 | 0 | 1 | 0 | 20 | 10 | 11 | 47,61904762 | 0 |
| Y | rs8179021 | N | 6 | 0 | 6 | 0 | 0 | 5 | 1 | 83,33333333 | 0 |
| Y | rs2032624 | N | 7 | 7 | 0 | 0 | 0 | 2 | 5 | 28,57142857 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 15 | 0 | 0 | 15 | 0 | 11 | 4 | 73,33333333 | 0 |
| Y | rs9341278 | N | 4 | 0 | 0 | 4 | 0 | 3 | 1 | 75 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 13 | 13 | 0 | 0 | 0 | 8 | 5 | 61,53846154 | 100 |
| Y | rs2319818 | A | 11 | 11 | 0 | 0 | 0 | 5 | 6 | 45,45454545 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 11 | 0 | 11 | 0 | 0 | 6 | 5 | 54,54545455 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 10 | 10 | 0 | 0 | 0 | 4 | 6 | 40 | 0 |
| Y | M479 | N | 4 | 0 | 4 | 0 | 0 | 1 | 3 | 25 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 9 | 0 | 9 | 0 | 0 | 3 | 6 | 33,33333333 | 0 |
| Y | rs3900 | C | 30 | 0 | 30 | 0 | 0 | 17 | 13 | 56,66666667 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 14 | 14 | 0 | 0 | 0 | 7 | 7 | 50 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 12 | 1 | 0 | 11 | 0 | 5 | 7 | 41,66666667 | 91,66666667 |
| Y | rs2032673 | T | 18 | 0 | 0 | 0 | 18 | 9 | 9 | 50 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 12 | 0 | 0 | 0 | 12 | 2 | 10 | 16,66666667 | 0 |
| Y | rs16980426 | T | 24 | 0 | 0 | 0 | 24 | 14 | 10 | 58,33333333 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 10 | 10 | 0 | 0 | 0 | 6 | 4 | 60 | 0 |
| Y | rs17842518 | N | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 10 | 10 | 0 | 0 | 0 | 5 | 5 | 50 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 4: 1063A-1066A 1:20 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 1030 | 18 | 0 | 1012 | 0 | 377 | 653 | 36,60194175 | 98,25242718 |
| 1 | rs7520386 | GG | 191 | 0 | 0 | 191 | 0 | 69 | 122 | 36,12565445 | 100 |
| 1 | rs4847034 | AG | 525 | 24 | 0 | 501 | 0 | 218 | 307 | 41,52380952 | 95,42857143 |
| 1 | rs560681 | AG | 1051 | 515 | 0 | 536 | 0 | 479 | 572 | 45,57564225 | 50,99904853 |
| 1 | rs10495407 | AG | 1115 | 32 | 0 | 1083 | 0 | 473 | 642 | 42,42152466 | 0 |
| 1 | rs891700 | AG | 796 | 52 | 0 | 742 | 2 | 342 | 454 | 42,96482412 | 93,2160804 |
| 1 | rs1413212 | CT | 355 | 0 | 339 | 1 | 15 | 203 | 152 | 57,18309859 | 95,49295775 |
| 2 | rs876724 | CT | 345 | 0 | 13 | 0 | 332 | 193 | 152 | 55,94202899 | 96,23188406 |
| 2 | rs1109037 | AG | 383 | 207 | 0 | 176 | 0 | 165 | 218 | 43,08093995 | 54,04699739 |
| 2 | rs993934 | AA | 388 | 387 | 0 | 0 | 1 | 211 | 177 | 54,3814433 | 99,74226804 |
| 2 | rs12997453 | AG | 312 | 13 | 0 | 299 | 0 | 164 | 148 | 52,56410256 | 95,83333333 |
| 2 | rs907100 | CG | 643 | 2 | 323 | 318 | 0 | 309 | 334 | 48,05598756 | 50,23328149 |
| 3 | rs1357617 | TT | 941 | 0 | 3 | 0 | 938 | 480 | 461 | 51,00956429 | 99,68119022 |
| 3 | rs4364205 | GT | 1214 | 0 | 1 | 41 | 1172 | 805 | 409 | 66,30971993 | 0 |
| 3 | rs1872575 | AG | 1370 | 686 | 0 | 683 | 1 | 660 | 710 | 48,17518248 | 50,0729927 |
| 3 | rs1355366 | CT | 778 | 0 | 390 | 0 | 388 | 406 | 372 | 52,18508997 | 50,1285347 |
| 3 | rs6444724 | CT | 402 | 0 | 196 | 0 | 206 | 200 | 202 | 49,75124378 | 51,24378109 |
| 4 | rs2046361 | AT | 908 | 506 | 0 | 0 | 402 | 473 | 435 | 52,09251101 | 55,72687225 |
| 4 | rs6811238 | GG | 1428 | 1 | 0 | 1427 | 0 | 560 | 868 | 39,21568627 | 99,92997199 |
| 4 | rs1979255 | GG | 309 | 0 | 12 | 297 | 0 | 148 | 161 | 47,89644013 | 96,11650485 |
| 5 | rs717302 | AG | 594 | 281 | 1 | 312 | 0 | 352 | 242 | 59,25925926 | 52,52525253 |
| 5 | rs159606 | AG | 581 | 286 | 0 | 295 | 0 | 281 | 300 | 48,36488812 | 50,77452668 |
| 5 | rs7704770 | AA | 788 | 786 | 0 | 2 | 0 | 342 | 446 | 43,40101523 | 99,74619289 |
| 5 | rs251934 | AG | 687 | 655 | 0 | 32 | 0 | 356 | 331 | 51,81950509 | 95,34206696 |
| 5 | rs338882 | AG | 606 | 286 | 0 | 320 | 0 | 300 | 306 | 49,5049505 | 52,80528053 |
| 6 | rs13218440 | AG | 691 | 329 | 0 | 362 | 0 | 346 | 345 | 50,0723589 | 52,3878437 |
| 6 | rs214955 | CT | 395 | 0 | 188 | 0 | 207 | 228 | 167 | 57,72151899 | 52,40506329 |
| 6 | rs727811 | GT | 677 | 0 | 0 | 649 | 28 | 366 | 311 | 54,0620384 | 95,86410635 |
| 7 | rs6955448 | CT | 823 | 0 | 452 | 2 | 369 | 391 | 432 | 47,509113 | 54,92102066 |
| 7 | rs917118 | TT | 369 | 0 | 10 | 0 | 359 | 197 | 172 | 53,38753388 | 97,2899729 |
| 7 | rs321198 | CT | 381 | 0 | 354 | 0 | 27 | 208 | 173 | 54,59317585 | 92,91338583 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 7 | rs737681 | CT | 458 | 0 | 437 | 1 | 20 | 254 | 204 | 55,45851528 | 95,41484716 |
| 8 | rs10092491 | CC | 998 | 0 | 990 | 0 | 8 | 469 | 529 | 46,99398798 | 99,19839679 |
| 8 | rs4288409 | AC | 515 | 234 | 279 | 0 | 2 | 256 | 259 | 49,70873786 | 54,17475728 |
| 8 | rs2056277 | CC | 1066 | 0 | 1045 | 0 | 21 | 522 | 544 | 48,96810507 | 98,03001876 |
| 9 | rs1015250 | GG | 226 | 0 | 6 | 220 | 0 | 100 | 126 | 44,24778761 | 0 |
| 9 | rs7041158 | CC | 731 | 0 | 716 | 0 | 15 | 333 | 398 | 45,55403557 | 97,94801642 |
| 9 | rs1463729 | CT | 573 | 0 | 296 | 2 | 275 | 392 | 181 | 68,41186736 | 51,65794066 |
| 9 | rs1360288 | CC | 683 | 0 | 683 | 0 | 0 | 355 | 328 | 51,97657394 | 100 |
| 9 | rs10776839 | GT | 333 | 1 | 0 | 171 | 161 | 194 | 139 | 58,25825826 | 51,35135135 |
| 10 | rs826472 | CT | 844 | 0 | 20 | 0 | 824 | 415 | 429 | 49,17061611 | 0 |
| 10 | rs735155 | CT | 613 | 1 | 33 | 0 | 579 | 339 | 274 | 55,30179445 | 94,45350734 |
| 10 | rs3780962 | AG | 380 | 18 | 0 | 362 | 0 | 208 | 172 | 54,73684211 | 95,26315789 |
| 10 | rs740598 | GG | 738 | 1 | 1 | 736 | 0 | 317 | 421 | 42,95392954 | 99,72899729 |
| 10 | rs964681 | CT | 362 | 0 | 180 | 0 | 182 | 171 | 191 | 47,23756906 | 50,27624309 |
| 11 | rs1498553 | CC | 1115 | 0 | 1115 | 0 | 0 | 587 | 528 | 52,64573991 | 100 |
| 11 | rs901398 | CT | 886 | 0 | 432 | 0 | 454 | 480 | 406 | 54,17607223 | 51,24153499 |
| 11 | rs10488710 | CG | 320 | 0 | 161 | 159 | 0 | 119 | 201 | 37,1875 | 50,3125 |
| 11 | rs2076848 | AT | 372 | 177 | 1 | 0 | 194 | 185 | 187 | 49,7311828 | 52,15053763 |
| 12 | rs2269355 | GG | 1073 | 1 | 2 | 1070 | 0 | 498 | 575 | 46,41192917 | 99,72041007 |
| 12 | rs2111980 | CC | 257 | 0 | 255 | 1 | 1 | 119 | 138 | 46,30350195 | 99,22178988 |
| 12 | rs10773760 | AG | 516 | 482 | 0 | 34 | 0 | 206 | 310 | 39,92248062 | 93,41085271 |
| 13 | rs1335873 | AA | 747 | 745 | 0 | 0 | 2 | 407 | 340 | 54,48460509 | 99,73226238 |
| 13 | rs1886510 | AG | 681 | 22 | 0 | 659 | 0 | 352 | 329 | 51,6886931 | 0 |
| 13 | rs1058083 | AG | 968 | 905 | 0 | 63 | 0 | 437 | 531 | 45,1446281 | 93,49173554 |
| 13 | rs354439 | AT | 1300 | 1251 | 0 | 3 | 46 | 421 | 879 | 32,38461538 | 0 |
| 14 | rs1454361 | AT | 1079 | 524 | 2 | 0 | 553 | 560 | 519 | 51,89990732 | 51,25115848 |
| 14 | rs722290 | CG | 365 | 1 | 187 | 177 | 0 | 131 | 234 | 35,89041096 | 51,23287671 |
| 14 | rs873196 | CT | 367 | 0 | 17 | 0 | 350 | 185 | 182 | 50,40871935 | 95,36784741 |
| 14 | rs4530059 | GG | 414 | 0 | 0 | 414 | 0 | 238 | 176 | 57,48792271 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 519 | 0 | 251 | 1 | 267 | 220 | 299 | 42,38921002 | 51,44508671 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1347 | 0 | 1307 | 36 | 4 | 661 | 686 | 49,07201188 | 0 |
| 15 | rs1528460 | CT | 785 | 0 | 437 | 0 | 348 | 454 | 331 | 57,8343949 | 55,66878981 |
| 16 | rs729172 | GT | 631 | 0 | 2 | 319 | 310 | 322 | 309 | 51,03011094 | 50,55467512 |
| 16 | rs2342747 | AA | 170 | 157 | 1 | 12 | 0 | 79 | 91 | 46,47058824 | 92,35294118 |
| 16 | rs430046 | CT | 414 | 1 | 15 | 0 | 398 | 209 | 205 | 50,48309179 | 96,1352657 |
| 16 | rs1382387 | CC | 618 | 7 | 611 | 0 | 0 | 356 | 262 | 57,60517799 | 98,86731392 |
| 17 | rs9905977 | AG | 627 | 338 | 0 | 289 | 0 | 258 | 369 | 41,14832536 | 53,90749601 |
| 17 | rs740910 | AG | 847 | 822 | 0 | 25 | 0 | 404 | 443 | 47,69775679 | 0 |
| 17 | rs938283 | CT | 1114 | 1 | 572 | 0 | 541 | 580 | 534 | 52,06463196 | 51,3464991 |
| 17 | rs2292972 | TT | 335 | 0 | 12 | 0 | 323 | 196 | 139 | 58,50746269 | 0 |
| 18 | rs1493232 | AC | 273 | 253 | 19 | 1 | 0 | 134 | 139 | 49,08424908 | 92,67399267 |
| 18 | rs9951171 | AG | 397 | 223 | 0 | 174 | 0 | 188 | 209 | 47,35516373 | 56,17128463 |
| 18 | rs1736442 | CT | 999 | 0 | 483 | 0 | 516 | 555 | 444 | 55,55555556 | 51,65165165 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1370 | 2 | 737 | 0 | 631 | 695 | 675 | 50,72992701 | 53,79562044 |
| 19 | rs719366 | AG | 237 | 132 | 0 | 105 | 0 | 107 | 130 | 45,14767932 | 55,69620253 |
| 19 | rs576261 | AC | 331 | 197 | 134 | 0 | 0 | 149 | 182 | 45,01510574 | 59,51661631 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1383 | 736 | 647 | 0 | 0 | 672 | 711 | 48,59002169 | 53,21764281 |
| 20 | rs445251 | CG | 914 | 1 | 453 | 460 | 0 | 500 | 414 | 54,70459519 | 50,32822757 |
| 20 | rs1005533 | GG | 915 | 0 | 0 | 915 | 0 | 587 | 328 | 64,15300546 | 100 |
| 20 | rs1523537 | CC | 664 | 1 | 644 | 1 | 18 | 323 | 341 | 48,64457831 | 96,98795181 |
| 21 | rs722098 | AA | 1077 | 1075 | 0 | 2 | 0 | 483 | 594 | 44,84679666 | 99,81429898 |
| 21 | rs2830795 | AG | 1253 | 715 | 0 | 538 | 0 | 603 | 650 | 48,1245012 | 57,06304868 |
| 21 | rs2831700 | AG | 761 | 449 | 0 | 312 | 0 | 336 | 425 | 44,15243101 | 59,00131406 |
| 21 | rs914165 | AG | 522 | 228 | 0 | 294 | 0 | 269 | 253 | 51,53256705 | 56,32183908 |
| 21 | rs221956 | CT | 763 | 0 | 729 | 0 | 34 | 436 | 327 | 57,14285714 | 95,54390564 |
| 22 | rs733164 | AG | 407 | 206 | 0 | 199 | 2 | 209 | 198 | 51,35135135 | 50,61425061 |
| 22 | rs987640 | AT | 964 | 932 | 1 | 1 | 30 | 429 | 535 | 44,50207469 | 96,68049793 |
| 22 | rs2040411 | AG | 990 | 526 | 0 | 463 | 1 | 422 | 568 | 42,62626263 | 53,13131313 |
| 22 | rs1028528 | AG | 625 | 255 | 1 | 369 | 0 | 368 | 257 | 58,88 | 59,04 |
| Y | rs2534636 | C | 13 | 0 | 13 | 0 | 0 | 5 | 8 | 38,46153846 | 0 |
| Y | rs35284970 | C | 12 | 0 | 12 | 0 | 0 | 5 | 7 | 41,66666667 | 0 |
| Y | rs9786184 | C | 29 | 0 | 29 | 0 | 0 | 13 | 16 | 44,82758621 | 100 |
| Y | rs9786139 | G | 15 | 0 | 0 | 15 | 0 | 8 | 7 | 53,33333333 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 25 | 0 | 25 | 0 | 0 | 12 | 13 | 48 | 0 |
| Y | rs17250845 | G | 20 | 0 | 0 | 20 | 0 | 7 | 13 | 35 | 0 |
| Y | L298 | T | 23 | 0 | 0 | 0 | 23 | 11 | 12 | 47,82608696 | 0 |
| Y | P256 | G | 30 | 0 | 0 | 30 | 0 | 17 | 13 | 56,66666667 | 0 |
| Y | P202 | T | 20 | 0 | 0 | 0 | 20 | 9 | 11 | 45 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 23 | 23 | 0 | 0 | 0 | 9 | 14 | 39,13043478 | 100 |
| Y | rs4141886 | N | 7 | 7 | 0 | 0 | 0 | 2 | 5 | 28,57142857 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 25 | 0 | 0 | 0 | 25 | 11 | 14 | 44 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 31 | 0 | 0 | 0 | 31 | 19 | 12 | 61,29032258 | 0 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs20320 | G | 9 | 0 | 0 | 9 | 0 | 3 | 6 | 33,33333333 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 25 | 0 | 0 | 0 | 25 | 19 | 6 | 76 | 0 |
| Y | rs8179021 | N | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | 1 | 6 | 14,28571429 | 0 |
| Y | rs2032624 | A | 14 | 14 | 0 | 0 | 0 | 5 | 9 | 35,71428571 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 24 | 0 | 0 | 24 | 0 | 17 | 7 | 70,83333333 | 100 |
| Y | rs9341278 | N | 6 | 0 | 0 | 6 | 0 | 6 | 0 | 100 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 19 | 19 | 0 | 0 | 0 | 13 | 6 | 68,42105263 | 100 |
| Y | rs2319818 | A | 28 | 28 | 0 | 0 | 0 | 14 | 14 | 50 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 20 | 0 | 20 | 0 | 0 | 8 | 12 | 40 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 48 | 48 | 0 | 0 | 0 | 31 | 17 | 64,58333333 | 0 |
| Y | M479 | N | 3 | 0 | 3 | 0 | 0 | 1 | 2 | 33,33333333 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 17 | 0 | 17 | 0 | 0 | 11 | 6 | 64,70588235 | 0 |
| Y | rs3900 | C | 34 | 0 | 34 | 0 | 0 | 13 | 21 | 38,23529412 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 26 | 26 | 0 | 0 | 0 | 10 | 16 | 38,46153846 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 18 | 3 | 0 | 15 | 0 | 9 | 9 | 50 | 83,33333333 |
| Y | rs2032673 | T | 18 | 0 | 0 | 0 | 18 | 6 | 12 | 33,33333333 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 42 | 0 | 0 | 0 | 42 | 20 | 22 | 47,61904762 | 0 |
| Y | rs16980426 | T | 35 | 0 | 0 | 0 | 35 | 18 | 17 | 51,42857143 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 32 | 32 | 0 | 0 | 0 | 20 | 12 | 62,5 | 0 |
| Y | rs17842518 | G | 19 | 0 | 0 | 19 | 0 | 8 | 11 | 42,10526316 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 31 | 31 | 0 | 0 | 0 | 17 | 14 | 54,83870968 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 5: 1063A-1066A 1:50 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 678 | 20 | 0 | 658 | 0 | 260 | 418 | 38,3480826 | 0 |
| 1 | rs7520386 | GG | 164 | 0 | 0 | 164 | 0 | 84 | 80 | 51,2195122 | 100 |
| 1 | rs4847034 | GG | 272 | 2 | 0 | 269 | 1 | 119 | 153 | 43,75 | 98,89705882 |
| 1 | rs560681 | AG | 656 | 344 | 0 | 312 | 0 | 298 | 358 | 45,42682927 | 52,43902439 |
| 1 | rs10495407 | GG | 808 | 0 | 0 | 808 | 0 | 323 | 485 | 39,97524752 | 100 |
| 1 | rs891700 | GG | 417 | 11 | 0 | 406 | 0 | 203 | 214 | 48,68105516 | 97,36211031 |
| 1 | rs1413212 | CC | 297 | 0 | 297 | 0 | 0 | 159 | 138 | 53,53535354 | 100 |
| 2 | rs876724 | TT | 194 | 0 | 0 | 0 | 194 | 105 | 89 | 54,12371134 | 100 |
| 2 | rs1109037 | AG | 221 | 119 | 0 | 102 | 0 | 108 | 113 | 48,86877828 | 53,84615385 |
| 2 | rs993934 | AA | 303 | 301 | 0 | 2 | 0 | 149 | 154 | 49,17491749 | 99,33993399 |
| 2 | rs12997453 | GG | 189 | 4 | 0 | 185 | 0 | 102 | 87 | 53,96825397 | 97,88359788 |
| 2 | rs907100 | CG | 348 | 0 | 198 | 150 | 0 | 177 | 171 | 50,86206897 | 56,89655172 |
| 3 | rs1357617 | TT | 515 | 1 | 1 | 0 | 513 | 283 | 232 | 54,95145631 | 99,61165049 |
| 3 | rs4364205 | TT | 625 | 0 | 0 | 1 | 624 | 349 | 276 | 55,84 | 99,84 |
| 3 | rs1872575 | AG | 800 | 400 | 0 | 400 | 0 | 376 | 424 | 47 | 50 |
| 3 | rs1355366 | CT | 549 | 0 | 287 | 0 | 262 | 323 | 226 | 58,83424408 | 52,27686703 |
| 3 | rs6444724 | CT | 302 | 0 | 169 | 0 | 133 | 153 | 149 | 50,66225166 | 55,9602649 |
| 4 | rs2046361 | AT | 478 | 255 | 1 | 0 | 222 | 227 | 251 | 47,48953975 | 53,34728033 |
| 4 | rs6811238 | GG | 609 | 1 | 0 | 608 | 0 | 265 | 344 | 43,51395731 | 99,83579639 |
| 4 | rs1979255 | GG | 213 | 0 | 1 | 212 | 0 | 107 | 106 | 50,23474178 | 99,53051643 |
| 5 | rs717302 | AG | 328 | 171 | 0 | 157 | 0 | 170 | 158 | 51,82926829 | 52,13414634 |
| 5 | rs159606 | AG | 404 | 204 | 0 | 200 | 0 | 153 | 251 | 37,87128713 | 50,4950495 |
| 5 | rs7704770 | AA | 467 | 463 | 0 | 4 | 0 | 205 | 262 | 43,89721627 | 99,14346895 |
| 5 | rs251934 | AA | 459 | 459 | 0 | 0 | 0 | 220 | 239 | 47,93028322 | 100 |
| 5 | rs338882 | AG | 357 | 144 | 0 | 213 | 0 | 196 | 161 | 54,90196078 | 59,66386555 |
| 6 | rs13218440 | AG | 564 | 284 | 0 | 280 | 0 | 289 | 275 | 51,24113475 | 50,35460993 |
| 6 | rs214955 | CT | 210 | 0 | 116 | 0 | 94 | 123 | 87 | 58,57142857 | 55,23809524 |
| 6 | rs727811 | GT | 406 | 0 | 0 | 388 | 18 | 217 | 189 | 53,44827586 | 95,56650246 |
| 7 | rs6955448 | CT | 367 | 0 | 203 | 1 | 163 | 169 | 198 | 46,04904632 | 55,3133515 |
| 7 | rs917118 | TT | 253 | 0 | 0 | 0 | 253 | 124 | 129 | 49,01185771 | 100 |
| 7 | rs321198 | CC | 275 | 0 | 274 | 0 | 1 | 134 | 141 | 48,72727273 | 99,63636364 |
| 7 | rs737681 | CT | 286 | 0 | 271 | 0 | 15 | 171 | 115 | 59,79020979 | 94,75524476 |
| 8 | rs10092491 | CC | 557 | 0 | 549 | 0 | 8 | 274 | 283 | 49,19210054 | 98,56373429 |
| 8 | rs4288409 | AC | 367 | 153 | 214 | 0 | 0 | 199 | 168 | 54,22343324 | 58,3106267 |
| 8 | rs2056277 | CC | 640 | 0 | 639 | 1 | 0 | 330 | 310 | 51,5625 | 99,84375 |
| 9 | rs1015250 | GG | 202 | 0 | 8 | 194 | 0 | 96 | 106 | 47,52475248 | 0 |
| 9 | rs7041158 | CC | 471 | 0 | 471 | 0 | 0 | 242 | 229 | 51,38004246 | 100 |
| 9 | rs1463729 | CT | 409 | 0 | 204 | 0 | 205 | 246 | 163 | 60,14669927 | 50,12224939 |
| 9 | rs1360288 | CC | 347 | 0 | 347 | 0 | 0 | 171 | 176 | 49,2795389 | 100 |
| 9 | rs10776839 | GT | 215 | 0 | 0 | 105 | 110 | 126 | 89 | 58,60465116 | 51,1627907 |
| 10 | rs826472 | CT | 623 | 0 | 17 | 0 | 606 | 283 | 340 | 45,42536116 | 0 |
| 10 | rs735155 | TT | 324 | 0 | 6 | 0 | 318 | 162 | 162 | 50 | 98,14814815 |
| 10 | rs3780962 | GG | 244 | 7 | 0 | 237 | 0 | 123 | 121 | 50,40983607 | 97,13114754 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 10 | rs740598 | GG | 432 | 0 | 0 | 432 | 0 | 167 | 265 | 38,65740741 | 100 |
| 10 | rs964681 | CT | 240 | 0 | 116 | 0 | 124 | 100 | 140 | 41,66666667 | 51,66666667 |
| 11 | rs1498553 | CC | 669 | 0 | 669 | 0 | 0 | 367 | 302 | 54,85799701 | 100 |
| 11 | rs901398 | CT | 455 | 0 | 228 | 0 | 227 | 237 | 218 | 52,08791209 | 50,10989011 |
| 11 | rs10488710 | CG | 216 | 0 | 86 | 130 | 0 | 88 | 128 | 40,74074074 | 60,18518519 |
| 11 | rs2076848 | AT | 225 | 118 | 0 | 0 | 107 | 105 | 120 | 46,66666667 | 52,44444444 |
| 12 | rs2269355 | GG | 718 | 0 | 0 | 718 | 0 | 351 | 367 | 48,88579387 | 100 |
| 12 | rs2111980 | CC | 182 | 0 | 182 | 0 | 0 | 108 | 74 | 59,34065934 | 100 |
| 12 | rs10773760 | AA | 315 | 311 | 0 | 4 | 0 | 129 | 186 | 40,95238095 | 98,73015873 |
| 13 | rs1335873 | AA | 559 | 556 | 0 | 1 | 2 | 293 | 266 | 52,41502683 | 99,46332737 |
| 13 | rs1886510 | GG | 453 | 2 | 0 | 451 | 0 | 238 | 215 | 52,53863135 | 99,5584989 |
| 13 | rs1058083 | AG | 628 | 600 | 0 | 28 | 0 | 297 | 331 | 47,29299363 | 95,54140127 |
| 13 | rs354439 | AA | 669 | 668 | 0 | 1 | 0 | 322 | 347 | 48,13153961 | 99,85052317 |
| 14 | rs1454361 | AT | 669 | 345 | 1 | 1 | 322 | 341 | 328 | 50,9715994 | 51,56950673 |
| 14 | rs722290 | CG | 238 | 0 | 86 | 152 | 0 | 94 | 144 | 39,49579832 | 63,86554622 |
| 14 | rs873196 | TT | 335 | 0 | 1 | 0 | 334 | 152 | 183 | 45,37313433 | 99,70149254 |
| 14 | rs4530059 | GG | 189 | 0 | 0 | 189 | 0 | 104 | 85 | 55,02645503 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 389 | 1 | 191 | 0 | 197 | 179 | 210 | 46,01542416 | 50,64267352 |
| 15 | rs1821380 | CC | 698 | 0 | 698 | 0 | 0 | 339 | 359 | 48,56733524 | 100 |
| 15 | rs1528460 | CT | 518 | 0 | 277 | 0 | 241 | 277 | 241 | 53,47490347 | 53,47490347 |
| 16 | rs729172 | GT | 418 | 0 | 0 | 206 | 212 | 200 | 218 | 47,84688995 | 50,71770335 |
| 16 | rs2342747 | AA | 96 | 93 | 0 | 3 | 0 | 46 | 50 | 47,91666667 | 0 |
| 16 | rs430046 | TT | 248 | 0 | 5 | 0 | 243 | 112 | 136 | 45,16129032 | 97,98387097 |
| 16 | rs1382387 | CC | 343 | 2 | 341 | 0 | 0 | 175 | 168 | 51,02040816 | 99,41690962 |
| 17 | rs9905977 | AG | 308 | 157 | 0 | 151 | 0 | 124 | 184 | 40,25974026 | 50,97402597 |
| 17 | rs740910 | AA | 558 | 558 | 0 | 0 | 0 | 256 | 302 | 45,8781362 | 100 |
| 17 | rs938283 | CT | 617 | 0 | 256 | 0 | 361 | 328 | 289 | 53,16045381 | 58,5089141 |
| 17 | rs2292972 | TT | 269 | 0 | 2 | 0 | 267 | 153 | 116 | 56,87732342 | 99,25650558 |
| 18 | rs1493232 | AA | 185 | 174 | 11 | 0 | 0 | 92 | 93 | 49,72972973 | 94,05405405 |
| 18 | rs9951171 | AG | 287 | 186 | 1 | 100 | 0 | 159 | 128 | 55,40069686 | 64,80836237 |
| 18 | rs1736442 | CT | 495 | 0 | 196 | 0 | 299 | 240 | 255 | 48,48484848 | 60,4040404 |
| 18 | rs1024116 | CT | 471 | 0 | 295 | 0 | 176 | 255 | 216 | 54,14012739 | 62,63269639 |
| 19 | rs719366 | AG | 206 | 111 | 0 | 95 | 0 | 93 | 113 | 45,14563107 | 53,88349515 |
| 19 | rs576261 | AC | 196 | 113 | 83 | 0 | 0 | 105 | 91 | 53,57142857 | 57,65306122 |
| 20 | rs1031825 | AC | 894 | 475 | 419 | 0 | 0 | 453 | 441 | 50,67114094 | 53,13199105 |
| 20 | rs445251 | CG | 471 | 0 | 228 | 243 | 0 | 254 | 217 | 53,92781316 | 51,59235669 |
| 20 | rs1005533 | GG | 592 | 0 | 0 | 592 | 0 | 345 | 247 | 58,27702703 | 100 |
| 20 | rs1523537 | CC | 420 | 0 | 415 | 2 | 3 | 194 | 226 | 46,19047619 | 98,80952381 |
| 21 | rs722098 | AA | 588 | 587 | 0 | 1 | 0 | 290 | 298 | 49,31972789 | 99,82993197 |
| 21 | rs2830795 | AG | 613 | 327 | 0 | 286 | 0 | 266 | 347 | 43,39314845 | 53,34420881 |
| 21 | rs2831700 | AG | 513 | 296 | 0 | 217 | 0 | 257 | 256 | 50,09746589 | 57,69980507 |
| 21 | rs914165 | AG | 294 | 131 | 0 | 163 | 0 | 156 | 138 | 53,06122449 | 55,44217687 |
| 21 | rs221956 | CT | 384 | 0 | 370 | 0 | 14 | 192 | 192 | 50 | 96,35416667 |
| 22 | rs733164 | AG | 294 | 123 | 0 | 171 | 0 | 154 | 140 | 52,38095238 | 58,16326531 |
| 22 | rs987640 | AA | 494 | 491 | 1 | 2 | 0 | 238 | 256 | 48,17813765 | 99,39271255 |
| 22 | rs2040411 | AG | 545 | 290 | 0 | 255 | 0 | 237 | 308 | 43,48623853 | 53,21100917 |
| 22 | rs1028528 | AG | 414 | 181 | 1 | 232 | 0 | 209 | 205 | 50,48309179 | 56,03864734 |
| Y | rs2534636 | G | 10 | 0 | 10 | 0 | 0 | 3 | 7 | 30 | 0 |
| Y | rs35284970 | N | 4 | 0 | 4 | 0 | 0 | 2 | 2 | 50 | 0 |
| Y | rs9786184 | N | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 | 1 | 1 | 50 | 0 |
| Y | rs9786139 | C | 10 | 0 | 0 | 10 | 0 | 7 | 3 | 70 | 0 |
| Y | rs16981290 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs17250845 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | L298 | N | 2 | 0 | 0 | 0 | 2 | 1 | 1 | 50 | 0 |
| Y | P256 | N | 5 | 0 | 0 | 5 | 0 | 0 | 5 | 0 | 0 |
| Y | P202 | N | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 0 | 100 | 0 |
| Y | rs17306671 | N | 6 | 6 | 0 | 0 | 0 | 5 | 1 | 83,33333333 | 0 |
| Y | rs4141886 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs2032595 | N | 2 | 0 | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 100 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 8 | 0 | 0 | 0 | 8 | 3 | 5 | 37,5 | 0 |
| Y | rs20320 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs2032602 | N | 7 | 0 | 0 | 0 | 7 | 5 | 2 | 71,42857143 | 0 |
| Y | rs8179021 | N | 3 | 0 | 3 | 0 | 0 | 0 | 3 | 0 | 0 |
| Y | rs2032624 | N | 2 | 2 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 50 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 9 | 0 | 0 | 9 | 0 | 4 | 5 | 44,44444444 | 0 |
| Y | rs9341278 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs2032658 | N | 3 | 3 | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 | 0 | 0 |
| Y | rs2319818 | A | 8 | 8 | 0 | 0 | 0 | 5 | 3 | 62,5 | 0 |
| Y | rs17269816 | N | 7 | 0 | 7 | 0 | 0 | 5 | 2 | 71,42857143 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 8 | 8 | 0 | 0 | 0 | 4 | 4 | 50 | 0 |
| Y | M479 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs3848982 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |

| | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs3900 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs3911 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs2032631 | N | 4 | 1 | 0 | 3 | 0 | 3 | 1 | 75 | 0 |
| Y | rs2032673 | T | 21 | 0 | 0 | 0 | 21 | 16 | 5 | 76,19047619 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 18 | 0 | 0 | 0 | 18 | 9 | 9 | 50 | 0 |
| Y | rs16980426 | N | 5 | 0 | 0 | 0 | 5 | 4 | 1 | 80 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 16 | 16 | 0 | 0 | 0 | 3 | 13 | 18,75 | 0 |
| Y | rs17842518 | - | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 9 | 9 | 0 | 0 | 0 | 3 | 6 | 33,33333333 | 0 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 6: 1067A-1070A 1:1 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 2017 | 1010 | 2 | 1004 | 1 | 792 | 1225 | 39,26623699 | 50,07436787 |
| 1 | rs7520386 | AG | 840 | 641 | 0 | 199 | 0 | 388 | 452 | 46,19047619 | 76,30952381 |
| 1 | rs4847034 | AG | 847 | 379 | 0 | 468 | 0 | 369 | 478 | 43,56552538 | 55,25383707 |
| 1 | rs560681 | AG | 1956 | 449 | 0 | 1499 | 8 | 871 | 1085 | 44,52965235 | 76,63599182 |
| 1 | rs10495407 | GG | 1840 | 0 | 0 | 1840 | 0 | 845 | 995 | 45,92391304 | 100 |
| 1 | rs891700 | AA | 1180 | 1178 | 0 | 1 | 1 | 544 | 636 | 46,10169492 | 99,83050847 |
| 1 | rs1413212 | CT | 820 | 0 | 386 | 1 | 433 | 422 | 398 | 51,46341463 | 52,80487805 |
| 2 | rs876724 | CT | 503 | 0 | 379 | 0 | 124 | 274 | 229 | 54,47316103 | 75,34791252 |
| 2 | rs1109037 | AG | 902 | 471 | 0 | 431 | 0 | 434 | 468 | 48,11529933 | 52,2172949 |
| 2 | rs993934 | AG | 690 | 345 | 0 | 345 | 0 | 380 | 310 | 55,07246377 | 50 |
| 2 | rs12997453 | AG | 626 | 168 | 0 | 457 | 1 | 293 | 333 | 46,80511182 | 73,00319489 |
| 2 | rs907100 | CG | 961 | 0 | 420 | 541 | 0 | 479 | 482 | 49,84391259 | 56,29552549 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1504 | 0 | 9 | 0 | 1495 | 788 | 716 | 52,39361702 | 99,40159574 |
| 3 | rs4364205 | GT | 1991 | 1 | 2 | 387 | 1601 | 1195 | 796 | 60,02009041 | 80,41185334 |
| 3 | rs1872575 | AG | 2501 | 1287 | 1 | 1213 | 0 | 1290 | 1211 | 51,57936825 | 51,45941623 |
| 3 | rs1355366 | CT | 1533 | 1 | 997 | 0 | 535 | 849 | 684 | 55,3816047 | 65,03587736 |
| 3 | rs6444724 | CT | 743 | 0 | 213 | 1 | 529 | 359 | 384 | 48,31763122 | 71,19784657 |
| 4 | rs2046361 | TT | 1626 | 2 | 2 | 0 | 1622 | 754 | 872 | 46,37146371 | 99,75399754 |
| 4 | rs6811238 | GT | 2580 | 3 | 1 | 1271 | 1305 | 1158 | 1422 | 44,88372093 | 50,58139535 |
| 4 | rs1979255 | CG | 513 | 1 | 108 | 403 | 1 | 286 | 227 | 55,75048733 | 78,55750487 |
| 5 | rs717302 | AG | 1016 | 775 | 0 | 241 | 0 | 498 | 518 | 49,01574803 | 76,27952756 |
| 5 | rs159606 | AG | 1280 | 352 | 0 | 928 | 0 | 500 | 780 | 39,0625 | 72,5 |
| 5 | rs7704770 | AG | 1358 | 739 | 0 | 617 | 2 | 722 | 636 | 53,16642121 | 54,41826215 |
| 5 | rs251934 | AG | 1341 | 345 | 1 | 993 | 2 | 654 | 687 | 48,76957494 | 74,049217 |
| 5 | rs338882 | AG | 980 | 439 | 1 | 539 | 1 | 533 | 447 | 54,3877551 | 55 |
| 6 | rs13218440 | AG | 1335 | 775 | 0 | 560 | 0 | 651 | 684 | 48,76404494 | 58,05243446 |
| 6 | rs214955 | CT | 645 | 1 | 308 | 1 | 335 | 383 | 262 | 59,37984496 | 51,9379845 |
| 6 | rs727811 | GT | 1102 | 1 | 1 | 798 | 302 | 598 | 504 | 54,26497278 | 72,4137931 |
| 7 | rs6955448 | CT | 1563 | 1 | 1156 | 2 | 404 | 718 | 845 | 45,93730006 | 73,96033269 |
| 7 | rs917118 | CT | 812 | 0 | 210 | 0 | 602 | 423 | 389 | 52,09359606 | 74,13793103 |
| 7 | rs321198 | CT | 739 | 0 | 362 | 0 | 377 | 350 | 389 | 47,36129905 | 51,01488498 |
| 7 | rs737681 | CT | 1036 | 0 | 490 | 0 | 546 | 580 | 456 | 55,98455598 | 52,7027027 |
| 8 | rs10092491 | CC | 1820 | 0 | 1804 | 2 | 14 | 837 | 983 | 45,98901099 | 99,12087912 |
| 8 | rs4288409 | CC | 871 | 0 | 868 | 0 | 3 | 413 | 458 | 47,41676234 | 99,65556831 |
| 8 | rs2056277 | CT | 1716 | 0 | 1201 | 5 | 510 | 807 | 909 | 47,02797203 | 69,98834499 |
| 9 | rs1015250 | GG | 400 | 0 | 0 | 400 | 0 | 180 | 220 | 45 | 100 |
| 9 | rs7041158 | CT | 1198 | 0 | 622 | 0 | 576 | 586 | 612 | 48,9148581 | 51,91986644 |
| 9 | rs1463729 | CT | 1131 | 0 | 584 | 0 | 547 | 661 | 470 | 58,443855 | 51,6357206 |
| 9 | rs1360288 | CT | 1527 | 0 | 423 | 1 | 1103 | 722 | 805 | 47,28225278 | 72,23313687 |
| 9 | rs10776839 | GT | 592 | 0 | 1 | 165 | 426 | 310 | 282 | 52,36486486 | 71,95945946 |
| 10 | rs826472 | CT | 1335 | 0 | 974 | 0 | 361 | 602 | 733 | 45,09363296 | 72,9588015 |
| 10 | rs735155 | CT | 937 | 0 | 484 | 0 | 453 | 485 | 452 | 51,76093917 | 51,65421558 |
| 10 | rs3780962 | AG | 727 | 539 | 0 | 188 | 0 | 357 | 370 | 49,10591472 | 74,14030261 |
| 10 | rs740598 | AG | 1173 | 525 | 1 | 647 | 0 | 530 | 643 | 45,18329071 | 55,15771526 |
| 10 | rs964681 | CT | 640 | 0 | 470 | 4 | 166 | 282 | 358 | 44,0625 | 73,4375 |
| 11 | rs1498553 | CC | 2064 | 0 | 2064 | 0 | 0 | 1105 | 959 | 53,53682171 | 100 |
| 11 | rs901398 | TT | 1555 | 2 | 26 | 2 | 1525 | 825 | 730 | 53,05466238 | 98,07073955 |
| 11 | rs10488710 | CG | 587 | 1 | 156 | 430 | 0 | 234 | 353 | 39,8637138 | 73,25383305 |
| 11 | rs2076848 | AT | 601 | 278 | 1 | 0 | 322 | 283 | 318 | 47,08818636 | 53,57737105 |
| 12 | rs2269355 | CG | 1751 | 1 | 1258 | 487 | 5 | 827 | 924 | 47,2301542 | 71,84466019 |
| 12 | rs2111980 | CT | 456 | 0 | 323 | 0 | 133 | 273 | 183 | 59,86842105 | 70,83333333 |
| 12 | rs10773760 | AG | 966 | 704 | 0 | 262 | 0 | 486 | 480 | 50,31055901 | 72,87784679 |
| 13 | rs1335873 | AT | 1509 | 340 | 2 | 0 | 1167 | 782 | 727 | 51,82239894 | 77,3359841 |
| 13 | rs1886510 | GG | 1291 | 3 | 0 | 1288 | 0 | 673 | 618 | 52,13013168 | 99,767622 |
| 13 | rs1058083 | GG | 1812 | 3 | 0 | 1807 | 2 | 878 | 934 | 48,45474614 | 99,72406181 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 13 | rs354439 | AT | 2090 | 461 | 1 | 3 | 1625 | 906 | 1184 | 43,3492823 | 77,75119617 |
| 14 | rs1454361 | AT | 1671 | 432 | 1 | 2 | 1236 | 811 | 860 | 48,53381209 | 73,96768402 |
| 14 | rs722290 | CG | 847 | 0 | 375 | 472 | 0 | 273 | 574 | 32,23140496 | 55,72609209 |
| 14 | rs873196 | CT | 859 | 1 | 222 | 0 | 636 | 427 | 432 | 49,70896391 | 74,03958091 |
| 14 | rs4530059 | AG | 825 | 288 | 1 | 536 | 0 | 424 | 401 | 51,39393939 | 64,96969697 |
| 15 | rs2016276 | CT | 906 | 0 | 227 | 0 | 679 | 453 | 453 | 50 | 74,94481236 |
| 15 | rs1821380 | CG | 2708 | 2 | 1400 | 1304 | 2 | 1280 | 1428 | 47,26735598 | 51,69867061 |
| 15 | rs1528460 | CT | 1412 | 0 | 661 | 0 | 751 | 771 | 641 | 54,60339943 | 53,18696884 |
| 16 | rs729172 | GT | 1245 | 0 | 2 | 962 | 281 | 622 | 623 | 49,95983936 | 77,26907631 |
| 16 | rs2342747 | AG | 349 | 171 | 0 | 178 | 0 | 186 | 163 | 53,29512894 | 51,00286533 |
| 16 | rs430046 | CT | 707 | 0 | 342 | 0 | 365 | 417 | 290 | 58,98161245 | 51,62659123 |
| 16 | rs1382387 | AC | 915 | 706 | 206 | 0 | 3 | 483 | 432 | 52,78688525 | 77,15846995 |
| 17 | rs9905977 | AG | 1081 | 523 | 0 | 556 | 2 | 472 | 609 | 43,66327475 | 51,43385754 |
| 17 | rs740910 | AG | 1455 | 1092 | 1 | 359 | 3 | 698 | 757 | 47,97250859 | 75,05154639 |
| 17 | rs938283 | TT | 1984 | 0 | 4 | 0 | 1980 | 1014 | 970 | 51,10887097 | 99,7983871 |
| 17 | rs2292972 | CT | 641 | 0 | 298 | 0 | 343 | 343 | 298 | 53,51014041 | 53,51014041 |
| 18 | rs1493232 | AC | 534 | 376 | 158 | 0 | 0 | 262 | 272 | 49,06367041 | 70,41198502 |
| 18 | rs9951171 | AG | 758 | 166 | 0 | 591 | 1 | 384 | 374 | 50,65963061 | 77,96833773 |
| 18 | rs1736442 | CT | 1516 | 0 | 365 | 1 | 1150 | 815 | 701 | 53,75989446 | 75,85751979 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1810 | 2 | 987 | 1 | 820 | 942 | 868 | 52,0441989 | 54,53038674 |
| 19 | rs719366 | AG | 521 | 387 | 0 | 134 | 0 | 252 | 269 | 48,36852207 | 74,28023033 |
| 19 | rs576261 | AC | 585 | 309 | 275 | 1 | 0 | 233 | 352 | 39,82905983 | 52,82051282 |
| 20 | rs1031825 | AC | 2572 | 739 | 1830 | 2 | 1 | 1179 | 1393 | 45,83981337 | 71,15085537 |
| 20 | rs445251 | CG | 1349 | 0 | 983 | 366 | 0 | 702 | 647 | 52,03854707 | 72,8687917 |
| 20 | rs1005533 | AG | 1492 | 402 | 0 | 1090 | 0 | 872 | 620 | 58,44504021 | 73,05630027 |
| 20 | rs1523537 | CT | 1434 | 0 | 1157 | 3 | 274 | 716 | 718 | 49,93026499 | 80,68340307 |
| 21 | rs722098 | AG | 1878 | 907 | 0 | 971 | 0 | 878 | 1000 | 46,75186368 | 51,70394036 |
| 21 | rs2830795 | AA | 1929 | 1923 | 0 | 6 | 0 | 971 | 958 | 50,33696216 | 99,68895801 |
| 21 | rs2831700 | AG | 1130 | 581 | 0 | 549 | 0 | 581 | 549 | 51,4159292 | 51,4159292 |
| 21 | rs914165 | AG | 864 | 427 | 1 | 436 | 0 | 509 | 355 | 58,91203704 | 50,46296296 |
| 21 | rs221956 | CT | 1469 | 0 | 1065 | 0 | 404 | 739 | 730 | 50,30633084 | 72,49829816 |
| 22 | rs733164 | AG | 732 | 196 | 0 | 535 | 1 | 391 | 341 | 53,41530055 | 73,08743169 |
| 22 | rs987640 | AT | 1924 | 562 | 3 | 1 | 1358 | 954 | 970 | 49,58419958 | 70,58212058 |
| 22 | rs2040411 | AA | 1661 | 1659 | 0 | 2 | 0 | 738 | 923 | 44,43106562 | 99,87959061 |
| 22 | rs1028528 | AG | 1073 | 494 | 0 | 579 | 0 | 595 | 478 | 55,45200373 | 53,96085741 |
| Y | rs2534636 | C | 647 | 0 | 647 | 0 | 0 | 302 | 345 | 46,67697063 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 304 | 0 | 304 | 0 | 0 | 172 | 132 | 56,57894737 | 100 |
| Y | rs9786184 | AC | 815 | 387 | 428 | 0 | 0 | 422 | 393 | 51,7791411 | 52,51533742 |
| Y | rs9786139 | G | 637 | 1 | 0 | 636 | 0 | 330 | 307 | 51,80533752 | 99,84301413 |
| Y | rs16981290 | C | 605 | 0 | 605 | 0 | 0 | 323 | 282 | 53,38842975 | 100 |
| Y | rs17250845 | CG | 528 | 0 | 259 | 268 | 1 | 248 | 280 | 46,96969697 | 50,75757576 |
| Y | L298 | T | 440 | 1 | 0 | 0 | 439 | 198 | 242 | 45 | 99,77272727 |
| Y | P256 | G | 596 | 0 | 0 | 596 | 0 | 292 | 304 | 48,99328859 | 100 |
| Y | P202 | T | 659 | 0 | 0 | 0 | 659 | 330 | 329 | 50,07587253 | 100 |
| Y | rs17306671 | AT | 1022 | 456 | 1 | 1 | 564 | 529 | 493 | 51,76125245 | 55,18590998 |
| Y | rs4141886 | A | 315 | 315 | 0 | 0 | 0 | 159 | 156 | 50,47619048 | 100 |
| Y | rs2032595 | T | 418 | 0 | 0 | 0 | 418 | 202 | 216 | 48,32535885 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 744 | 0 | 0 | 0 | 744 | 349 | 395 | 46,90860215 | 100 |
| Y | rs20320 | G | 432 | 0 | 0 | 432 | 0 | 209 | 223 | 48,37962963 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 892 | 0 | 1 | 0 | 891 | 421 | 471 | 47,19730942 | 99,88789238 |
| Y | rs8179021 | C | 452 | 0 | 452 | 0 | 0 | 209 | 243 | 46,23893805 | 100 |
| Y | rs2032624 | AC | 503 | 273 | 230 | 0 | 0 | 265 | 238 | 52,68389662 | 54,27435388 |
| Y | rs2032636 | G | 877 | 0 | 0 | 859 | 18 | 433 | 444 | 49,37286203 | 97,94754846 |
| Y | rs9341278 | G | 326 | 1 | 0 | 325 | 0 | 284 | 42 | 87,11656442 | 99,69325153 |
| Y | rs2032658 | AG | 684 | 323 | 0 | 361 | 0 | 390 | 294 | 57,01754386 | 52,77777778 |
| Y | rs2319818 | G | 616 | 0 | 1 | 615 | 0 | 307 | 309 | 49,83766234 | 99,83766234 |
| Y | rs17269816 | C | 639 | 0 | 639 | 0 | 0 | 311 | 328 | 48,66979656 | 100 |
| Y | rs17222573 | A | 828 | 826 | 0 | 2 | 0 | 435 | 393 | 52,53623188 | 99,75845411 |
| Y | M479 | C | 167 | 0 | 167 | 0 | 0 | 71 | 96 | 42,51497006 | 100 |
| Y | rs3848982 | C | 470 | 0 | 470 | 0 | 0 | 236 | 234 | 50,21276596 | 100 |
| Y | rs3900 | CG | 1117 | 0 | 480 | 637 | 0 | 593 | 524 | 53,08863026 | 57,02775291 |
| Y | rs3911 | A | 628 | 627 | 0 | 0 | 1 | 339 | 289 | 53,98089172 | 99,84076433 |
| Y | rs2032631 | AG | 550 | 285 | 1 | 264 | 0 | 295 | 255 | 53,63636364 | 51,81818182 |
| Y | rs2032673 | T | 890 | 1 | 0 | 0 | 889 | 410 | 480 | 46,06741573 | 99,88764045 |
| Y | rs2032652 | T | 899 | 0 | 0 | 0 | 899 | 379 | 520 | 42,15795328 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 688 | 0 | 0 | 1 | 687 | 354 | 334 | 51,45348837 | 99,85465116 |
| Y | rs13447443 | A | 909 | 908 | 0 | 1 | 0 | 403 | 506 | 44,33443344 | 99,889989 |
| Y | rs17842518 | G | 441 | 0 | 0 | 441 | 0 | 219 | 222 | 49,65986395 | 100 |
| Y | rs2033003 | AC | 789 | 366 | 421 | 2 | 0 | 438 | 351 | 55,51330798 | 53,35868188 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

# EK 7: 1067A-1070A 1:3 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 2628 | 754 | 0 | 1874 | 0 | 1051 | 1577 | 39,99238965 | 71,30898021 |
| 1 | rs7520386 | AG | 1201 | 841 | 0 | 359 | 1 | 511 | 690 | 42,54787677 | 70,02497918 |
| 1 | rs4847034 | AG | 1098 | 267 | 1 | 830 | 0 | 440 | 658 | 40,07285974 | 75,59198543 |
| 1 | rs560681 | AG | 2539 | 736 | 0 | 1796 | 7 | 1145 | 1394 | 45,09649468 | 70,73651044 |
| 1 | rs10495407 | GG | 2465 | 1 | 0 | 2464 | 0 | 1317 | 1148 | 53,42799189 | 99,95943205 |
| 1 | rs891700 | AA | 1718 | 1716 | 0 | 1 | 1 | 759 | 959 | 44,17927823 | 99,88358556 |
| 1 | rs1413212 | CT | 1221 | 0 | 550 | 1 | 670 | 762 | 459 | 62,40786241 | 54,87305487 |
| 2 | rs876724 | CT | 605 | 0 | 552 | 0 | 53 | 310 | 295 | 51,23966942 | 91,23966942 |
| 2 | rs1109037 | AG | 1244 | 697 | 0 | 546 | 1 | 572 | 672 | 45,9807074 | 56,02893891 |
| 2 | rs993934 | AG | 1253 | 639 | 1 | 612 | 1 | 764 | 489 | 60,97366321 | 50,99760575 |
| 2 | rs12997453 | AG | 821 | 96 | 0 | 723 | 2 | 399 | 422 | 48,59926918 | 88,06333739 |
| 2 | rs907100 | CG | 1394 | 1 | 687 | 704 | 2 | 686 | 708 | 49,21090387 | 50,50215208 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1837 | 2 | 10 | 0 | 1825 | 1012 | 825 | 55,08982036 | 99,34676102 |
| 3 | rs4364205 | GT | 3364 | 4 | 0 | 433 | 2927 | 2288 | 1076 | 68,01426873 | 87,00951249 |
| 3 | rs1872575 | AG | 3072 | 2278 | 0 | 794 | 0 | 1502 | 1570 | 48,89322917 | 74,15364583 |
| 3 | rs1355366 | CT | 1993 | 4 | 1226 | 0 | 763 | 1055 | 938 | 52,93527346 | 61,51530356 |
| 3 | rs6444724 | CT | 1237 | 0 | 448 | 0 | 789 | 565 | 672 | 45,67502021 | 63,78334681 |
| 4 | rs2046361 | TT | 2164 | 0 | 5 | 0 | 2159 | 1031 | 1133 | 47,64325323 | 99,7689464 |
| 4 | rs6811238 | GT | 3074 | 10 | 0 | 1591 | 1473 | 1333 | 1741 | 43,36369551 | 51,75666884 |
| 4 | rs1979255 | CG | 817 | 0 | 327 | 489 | 1 | 426 | 391 | 52,14198286 | 59,85312118 |
| 5 | rs717302 | AG | 1395 | 869 | 1 | 525 | 0 | 763 | 632 | 54,6953405 | 62,29390681 |
| 5 | rs159606 | AG | 1732 | 690 | 2 | 1038 | 2 | 770 | 962 | 44,45727483 | 59,93071594 |
| 5 | rs7704770 | AG | 1672 | 933 | 0 | 739 | 0 | 796 | 876 | 47,6076555 | 55,80143541 |
| 5 | rs251934 | AG | 1893 | 742 | 4 | 1145 | 2 | 967 | 926 | 51,08293714 | 60,48600106 |
| 5 | rs338882 | AG | 1532 | 699 | 1 | 830 | 2 | 897 | 635 | 58,55091384 | 54,17754569 |
| 6 | rs13218440 | AG | 2042 | 1024 | 0 | 1018 | 0 | 1055 | 987 | 51,66503428 | 50,14691479 |
| 6 | rs214955 | CT | 909 | 3 | 441 | 0 | 465 | 525 | 384 | 57,75577558 | 51,15511551 |
| 6 | rs727811 | GT | 1400 | 2 | 0 | 850 | 548 | 765 | 635 | 54,64285714 | 60,71428571 |
| 7 | rs6955448 | CT | 1756 | 0 | 1478 | 3 | 275 | 800 | 956 | 45,55808656 | 84,16856492 |
| 7 | rs917118 | CT | 1217 | 0 | 190 | 1 | 1026 | 610 | 607 | 50,1232539 | 84,30566968 |
| 7 | rs321198 | CT | 1168 | 0 | 586 | 0 | 582 | 618 | 550 | 52,9109589 | 50,17123288 |
| 7 | rs737681 | CT | 1270 | 0 | 559 | 0 | 711 | 674 | 596 | 53,07086614 | 55,98425197 |
| 8 | rs10092491 | CC | 2757 | 1 | 2736 | 0 | 20 | 1445 | 1312 | 52,41204207 | 99,2383025 |
| 8 | rs4288409 | CC | 1469 | 3 | 1466 | 0 | 0 | 709 | 760 | 48,26412526 | 99,79577944 |
| 8 | rs2056277 | CT | 2597 | 0 | 1626 | 1 | 970 | 1188 | 1409 | 45,74509049 | 62,61070466 |
| 9 | rs1015250 | GG | 680 | 3 | 0 | 677 | 0 | 288 | 392 | 42,35294118 | 99,55882353 |
| 9 | rs7041158 | CT | 2058 | 0 | 1102 | 0 | 956 | 873 | 1185 | 42,41982507 | 53,54713314 |
| 9 | rs1463729 | CT | 1616 | 1 | 349 | 5 | 1261 | 995 | 621 | 61,57178218 | 78,03217822 |
| 9 | rs1360288 | CT | 1929 | 2 | 317 | 1 | 1609 | 965 | 964 | 50,02592017 | 83,41109383 |
| 9 | rs10776839 | GT | 686 | 0 | 1 | 159 | 526 | 352 | 334 | 51,31195335 | 76,67638484 |
| 10 | rs826472 | CT | 1726 | 1 | 1575 | 0 | 150 | 827 | 899 | 47,91425261 | 91,25144844 |
| 10 | rs735155 | CT | 1643 | 0 | 809 | 1 | 833 | 934 | 709 | 56,84723068 | 50,69993914 |
| 10 | rs3780962 | AG | 968 | 610 | 0 | 358 | 0 | 483 | 485 | 49,89669421 | 63,01652893 |
| 10 | rs740598 | AG | 1786 | 452 | 0 | 1334 | 0 | 736 | 1050 | 41,20940649 | 74,69204927 |
| 10 | rs964681 | CT | 1014 | 0 | 640 | 2 | 372 | 475 | 539 | 46,84418146 | 63,11637081 |
| 11 | rs1498553 | CC | 3095 | 0 | 3092 | 1 | 2 | 1630 | 1465 | 52,66558966 | 99,90306947 |
| 11 | rs901398 | TT | 2076 | 1 | 37 | 1 | 2037 | 1122 | 954 | 54,04624277 | 98,12138728 |
| 11 | rs10488710 | CG | 797 | 0 | 289 | 508 | 0 | 353 | 444 | 44,29109159 | 63,73902133 |
| 11 | rs2076848 | AT | 802 | 400 | 1 | 0 | 401 | 369 | 433 | 46,00997506 | 50 |
| 12 | rs2269355 | CG | 2255 | 1 | 1489 | 764 | 1 | 1102 | 1153 | 48,8691796 | 66,03104213 |
| 12 | rs2111980 | CT | 709 | 0 | 435 | 0 | 274 | 428 | 281 | 60,36671368 | 61,35401975 |
| 12 | rs10773760 | AG | 1437 | 867 | 0 | 570 | 0 | 585 | 852 | 40,70981211 | 60,33402923 |
| 13 | rs1335873 | AT | 1861 | 287 | 4 | 1 | 1569 | 967 | 894 | 51,96131112 | 84,30951102 |
| 13 | rs1886510 | GG | 1803 | 0 | 0 | 1803 | 0 | 941 | 862 | 52,19079312 | 100 |
| 13 | rs1058083 | GG | 2330 | 0 | 0 | 2329 | 1 | 1064 | 1266 | 45,66523605 | 99,95708155 |
| 13 | rs354439 | AT | 3111 | 415 | 3 | 0 | 2693 | 1317 | 1794 | 42,33365477 | 86,56380585 |
| 14 | rs1454361 | AT | 2823 | 1069 | 4 | 5 | 1745 | 1321 | 1502 | 46,79419058 | 61,8136734 |
| 14 | rs722290 | CG | 1205 | 1 | 522 | 680 | 2 | 437 | 768 | 36,26556017 | 56,43153527 |
| 14 | rs873196 | CT | 1262 | 1 | 190 | 0 | 1071 | 626 | 636 | 49,60380349 | 84,86529319 |
| 14 | rs4530059 | AG | 1339 | 589 | 1 | 749 | 0 | 748 | 591 | 55,86258402 | 55,93726662 |
| 15 | rs2016276 | CT | 1533 | 1 | 171 | 0 | 1361 | 628 | 905 | 40,96542727 | 88,7801696 |
| 15 | rs1821380 | CG | 3508 | 3 | 1639 | 1863 | 3 | 1861 | 1647 | 53,05017104 | 53,10718358 |
| 15 | rs1528460 | CT | 1880 | 0 | 904 | 0 | 976 | 1039 | 841 | 55,26595745 | 51,91489362 |
| 16 | rs729172 | GT | 1618 | 0 | 1 | 1440 | 177 | 800 | 818 | 49,44375773 | 88,99876391 |
| 16 | rs2342747 | AG | 500 | 138 | 0 | 362 | 0 | 284 | 216 | 56,8 | 72,4 |
| 16 | rs430046 | CT | 1179 | 0 | 657 | 0 | 522 | 496 | 683 | 42,06955047 | 55,72519084 |
| 16 | rs1382387 | AC | 1402 | 883 | 512 | 3 | 4 | 769 | 633 | 54,85021398 | 62,98145506 |

| 17 | rs9905977 | AG | 1419 | 636 | 1 | 782 | 0 | 567 | 852 | 39,9577167 | 55,10923185 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 17 | rs740910 | AG | 2184 | 1891 | 2 | 290 | 1 | 1025 | 1159 | 46,93223443 | 86,58424908 |
| 17 | rs938283 | TT | 2723 | 1 | 3 | 2 | 2717 | 1338 | 1385 | 49,13698127 | 99,77965479 |
| 17 | rs2292972 | CT | 944 | 0 | 664 | 0 | 280 | 609 | 335 | 64,51271186 | 70,33898305 |
| 18 | rs1493232 | AC | 705 | 393 | 311 | 1 | 0 | 353 | 352 | 50,07092199 | 55,74468085 |
| 18 | rs9951171 | AG | 1139 | 139 | 0 | 999 | 1 | 570 | 569 | 50,04389816 | 87,70851624 |
| 18 | rs1736442 | CT | 2179 | 0 | 282 | 1 | 1896 | 1071 | 1108 | 49,15098669 | 87,01239101 |
| 18 | rs1024116 | CT | 2757 | 0 | 1396 | 1 | 1360 | 1227 | 1530 | 44,50489663 | 50,63474791 |
| 19 | rs719366 | AG | 767 | 472 | 2 | 293 | 0 | 371 | 396 | 48,37027379 | 61,53846154 |
| 19 | rs576261 | AC | 872 | 646 | 226 | 0 | 0 | 459 | 413 | 52,63761468 | 74,08256881 |
| 20 | rs1031825 | AC | 3987 | 725 | 3261 | 1 | 0 | 1937 | 2050 | 48,58289441 | 81,79082017 |
| 20 | rs445251 | CG | 2252 | 1 | 1356 | 895 | 0 | 1222 | 1030 | 54,26287744 | 60,21314387 |
| 20 | rs1005533 | AG | 1898 | 745 | 0 | 1153 | 0 | 1134 | 764 | 59,74710221 | 60,74815595 |
| 20 | rs1523537 | CT | 2007 | 0 | 1360 | 2 | 645 | 987 | 1020 | 49,17787743 | 67,76283009 |
| 21 | rs722098 | AG | 2799 | 1458 | 0 | 1341 | 0 | 1209 | 1590 | 43,19399786 | 52,09003215 |
| 21 | rs2830795 | AA | 2692 | 2684 | 0 | 8 | 0 | 1337 | 1355 | 49,66567608 | 99,70282318 |
| 21 | rs2831700 | AG | 1671 | 829 | 0 | 842 | 0 | 791 | 880 | 47,336924 | 50,38898863 |
| 21 | rs914165 | AG | 1446 | 358 | 0 | 1088 | 0 | 766 | 680 | 52,97372061 | 75,24204703 |
| 21 | rs221956 | CT | 1822 | 0 | 1570 | 1 | 251 | 997 | 825 | 54,72008782 | 86,16904501 |
| 22 | rs733164 | AG | 1022 | 143 | 0 | 879 | 0 | 588 | 434 | 57,53424658 | 86,00782779 |
| 22 | rs987640 | AT | 2071 | 314 | 1 | 0 | 1756 | 1004 | 1067 | 48,47899565 | 84,78995654 |
| 22 | rs2040411 | AA | 2402 | 2394 | 0 | 8 | 0 | 1048 | 1354 | 43,63030808 | 99,66694421 |
| 22 | rs1028528 | AG | 1450 | 667 | 0 | 783 | 0 | 764 | 686 | 52,68965517 | 54 |
| Y | rs2534636 | C | 1049 | 0 | 1049 | 0 | 0 | 488 | 561 | 46,52049571 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 445 | 0 | 445 | 0 | 0 | 207 | 238 | 46,51685393 | 100 |
| Y | rs9786184 | AC | 1161 | 857 | 304 | 0 | 0 | 596 | 565 | 51,33505599 | 73,81567614 |
| Y | rs9786139 | G | 913 | 1 | 0 | 912 | 0 | 498 | 415 | 54,54545455 | 99,89047097 |
| Y | rs16981290 | C | 947 | 0 | 947 | 0 | 0 | 496 | 451 | 52,37592397 | 100 |
| Y | rs17250845 | CG | 677 | 0 | 119 | 557 | 1 | 358 | 319 | 52,88035451 | 82,27474151 |
| Y | L298 | T | 626 | 0 | 0 | 0 | 626 | 271 | 355 | 43,29073482 | 100 |
| Y | P256 | G | 954 | 0 | 0 | 954 | 0 | 483 | 471 | 50,62893082 | 100 |
| Y | P202 | T | 863 | 0 | 1 | 0 | 862 | 426 | 437 | 49,3626883 | 99,88412514 |
| Y | rs17306671 | AT | 1273 | 362 | 2 | 1 | 908 | 616 | 657 | 48,38963079 | 71,32757266 |
| Y | rs4141886 | A | 402 | 401 | 0 | 0 | 1 | 166 | 236 | 41,29353234 | 99,75124378 |
| Y | rs2032595 | T | 586 | 0 | 1 | 1 | 584 | 240 | 346 | 40,9556314 | 99,65870307 |
| Y | rs2032599 | T | 1206 | 0 | 0 | 0 | 1206 | 550 | 656 | 45,6053068 | 100 |
| Y | rs20320 | G | 713 | 0 | 0 | 713 | 0 | 283 | 430 | 39,6914446 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 1475 | 2 | 0 | 0 | 1473 | 754 | 721 | 51,11864407 | 99,86440678 |
| Y | rs8179021 | C | 661 | 0 | 661 | 0 | 0 | 351 | 310 | 53,10136157 | 100 |
| Y | rs2032624 | AC | 655 | 161 | 494 | 0 | 0 | 300 | 355 | 45,80152672 | 75,41984733 |
| Y | rs2032636 | G | 1249 | 0 | 0 | 1217 | 32 | 610 | 639 | 48,83907126 | 97,43795036 |
| Y | rs9341278 | G | 433 | 1 | 0 | 432 | 0 | 359 | 74 | 82,90993072 | 99,76905312 |
| Y | rs2032658 | AG | 1039 | 238 | 0 | 801 | 0 | 640 | 399 | 61,59769009 | 77,093359 |
| Y | rs2319818 | G | 873 | 0 | 0 | 873 | 0 | 437 | 436 | 50,05727377 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 915 | 1 | 913 | 0 | 1 | 414 | 501 | 45,24590164 | 99,78142077 |
| Y | rs17222573 | A | 1442 | 1439 | 0 | 1 | 2 | 861 | 581 | 59,70873786 | 99,79195562 |
| Y | M479 | C | 277 | 0 | 277 | 0 | 0 | 139 | 138 | 50,18050542 | 100 |
| Y | rs3848982 | C | 792 | 0 | 791 | 0 | 1 | 363 | 429 | 45,83333333 | 99,87373737 |
| Y | rs3900 | CG | 1673 | 1 | 439 | 1232 | 1 | 736 | 937 | 43,99282726 | 73,64016736 |
| Y | rs3911 | A | 1058 | 1057 | 0 | 1 | 0 | 564 | 494 | 53,30812854 | 99,90548204 |
| Y | rs2032631 | AG | 1019 | 763 | 0 | 256 | 0 | 545 | 474 | 53,48380765 | 74,87733072 |
| Y | rs2032673 | T | 1520 | 1 | 0 | 0 | 1519 | 615 | 905 | 40,46052632 | 99,93421053 |
| Y | rs2032652 | T | 1206 | 0 | 0 | 0 | 1206 | 545 | 661 | 45,1907131 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 1151 | 0 | 0 | 0 | 1151 | 585 | 566 | 50,82536924 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 1086 | 1083 | 0 | 1 | 2 | 497 | 589 | 45,76427256 | 99,72375691 |
| Y | rs17842518 | G | 729 | 0 | 0 | 728 | 1 | 310 | 419 | 42,52400549 | 99,86282579 |
| Y | rs2033003 | AC | 905 | 227 | 678 | 0 | 0 | 466 | 439 | 51,49171271 | 74,91712707 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 8: 1067A-1070A 1:10 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 776 | 85 | 0 | 691 | 0 | 284 | 492 | 36,59793814 | 89,04639175 |
| 1 | rs7520386 | AG | 287 | 190 | 0 | 97 | 0 | 102 | 185 | 35,54006969 | 66,20209059 |
| 1 | rs4847034 | AG | 316 | 25 | 0 | 291 | 0 | 142 | 174 | 44,93670886 | 92,08860759 |
| 1 | rs560681 | AG | 739 | 389 | 0 | 348 | 2 | 328 | 411 | 44,38430311 | 52,63870095 |
| 1 | rs10495407 | GG | 933 | 0 | 0 | 933 | 0 | 388 | 545 | 41,58628081 | 100 |
| 1 | rs891700 | AA | 550 | 548 | 0 | 2 | 0 | 256 | 294 | 46,54545455 | 99,63636364 |
| 1 | rs1413212 | CT | 305 | 0 | 139 | 1 | 165 | 180 | 125 | 59,01639344 | 54,09836066 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 2 | rs876724 | CC | 152 | 0 | 148 | 0 | 4 | 86 | 66 | 56,57894737 | 0 |
| 2 | rs1109037 | AG | 228 | 119 | 0 | 109 | 0 | 81 | 147 | 35,52631579 | 52,19298246 |
| 2 | rs993934 | AG | 278 | 127 | 0 | 150 | 1 | 180 | 98 | 64,74820144 | 53,95683453 |
| 2 | rs12997453 | GG | 270 | 10 | 0 | 260 | 0 | 138 | 132 | 51,11111111 | 96,2962963 |
| 2 | rs907100 | CG | 499 | 0 | 223 | 276 | 0 | 246 | 253 | 49,29859719 | 55,31062124 |
| 3 | rs1357617 | TT | 559 | 0 | 2 | 0 | 557 | 272 | 287 | 48,65831843 | 99,64221825 |
| 3 | rs4364205 | GT | 757 | 1 | 0 | 25 | 731 | 509 | 248 | 67,23910172 | 0 |
| 3 | rs1872575 | AG | 1082 | 988 | 0 | 94 | 0 | 561 | 521 | 51,84842884 | 91,31238447 |
| 3 | rs1355366 | CT | 750 | 0 | 371 | 0 | 379 | 395 | 355 | 52,66666667 | 50,53333333 |
| 3 | rs6444724 | CT | 255 | 0 | 110 | 0 | 145 | 118 | 137 | 46,2745098 | 56,8627451 |
| 4 | rs2046361 | TT | 655 | 0 | 1 | 0 | 654 | 317 | 338 | 48,39694656 | 99,84732824 |
| 4 | rs6811238 | GT | 914 | 1 | 0 | 478 | 435 | 356 | 558 | 38,94967177 | 52,297593 |
| 4 | rs1979255 | CG | 204 | 0 | 91 | 112 | 1 | 99 | 105 | 48,52941176 | 54,90196078 |
| 5 | rs717302 | AG | 334 | 196 | 2 | 136 | 0 | 182 | 152 | 54,49101796 | 58,68263473 |
| 5 | rs159606 | AG | 382 | 135 | 0 | 245 | 2 | 168 | 214 | 43,97905759 | 64,13612565 |
| 5 | rs7704770 | AG | 531 | 269 | 0 | 261 | 1 | 258 | 273 | 48,58757062 | 50,65913371 |
| 5 | rs251934 | AG | 482 | 204 | 3 | 275 | 0 | 255 | 227 | 52,90456432 | 57,05394191 |
| 5 | rs338882 | AG | 389 | 172 | 1 | 216 | 0 | 221 | 168 | 56,81233933 | 55,52699229 |
| 6 | rs13218440 | AG | 526 | 258 | 0 | 268 | 0 | 266 | 260 | 50,57034221 | 50,95057034 |
| 6 | rs214955 | CT | 229 | 1 | 101 | 0 | 127 | 132 | 97 | 57,6419214 | 55,45851528 |
| 6 | rs727811 | GT | 361 | 1 | 0 | 194 | 166 | 206 | 155 | 57,06371191 | 53,73961219 |
| 7 | rs6955448 | CT | 578 | 0 | 555 | 0 | 23 | 240 | 338 | 41,52249135 | 96,02076125 |
| 7 | rs917118 | TT | 235 | 0 | 11 | 0 | 224 | 139 | 96 | 59,14893617 | 95,31914894 |
| 7 | rs321198 | CT | 254 | 0 | 98 | 0 | 156 | 157 | 97 | 61,81102362 | 61,41732283 |
| 7 | rs737681 | CT | 400 | 0 | 210 | 0 | 190 | 186 | 214 | 46,5 | 52,5 |
| 8 | rs10092491 | CC | 719 | 0 | 714 | 0 | 5 | 342 | 377 | 47,56606398 | 99,30458971 |
| 8 | rs4288409 | CC | 330 | 0 | 329 | 0 | 1 | 170 | 160 | 51,51515152 | 99,6969697 |
| 8 | rs2056277 | CT | 902 | 0 | 491 | 3 | 408 | 424 | 478 | 47,00665188 | 54,4345898 |
| 9 | rs1015250 | GG | 165 | 0 | 0 | 165 | 0 | 78 | 87 | 47,27272727 | 100 |
| 9 | rs7041158 | CT | 508 | 0 | 254 | 0 | 254 | 235 | 273 | 46,25984252 | 50 |
| 9 | rs1463729 | CT | 386 | 0 | 21 | 0 | 365 | 284 | 102 | 73,57512953 | 94,55958549 |
| 9 | rs1360288 | CT | 473 | 0 | 27 | 1 | 445 | 230 | 243 | 48,62579281 | 94,08033827 |
| 9 | rs10776839 | GT | 169 | 0 | 0 | 20 | 149 | 80 | 89 | 47,33727811 | 88,16568047 |
| 10 | rs826472 | CT | 645 | 0 | 607 | 0 | 38 | 308 | 337 | 47,75193798 | 94,10852713 |
| 10 | rs735155 | CT | 331 | 0 | 174 | 0 | 157 | 203 | 128 | 61,32930514 | 52,56797583 |
| 10 | rs3780962 | AG | 257 | 143 | 0 | 114 | 0 | 140 | 117 | 54,47470817 | 55,64202335 |
| 10 | rs740598 | AG | 604 | 52 | 0 | 552 | 0 | 280 | 324 | 46,35761589 | 91,39072848 |
| 10 | rs964681 | CT | 285 | 0 | 133 | 0 | 152 | 120 | 165 | 42,10526316 | 53,33333333 |
| 11 | rs1498553 | CC | 734 | 0 | 734 | 0 | 0 | 413 | 321 | 56,26702997 | 100 |
| 11 | rs901398 | TT | 618 | 1 | 8 | 0 | 609 | 317 | 301 | 51,29449838 | 98,54368932 |
| 11 | rs10488710 | CG | 203 | 0 | 88 | 115 | 0 | 90 | 113 | 44,33497537 | 56,65024631 |
| 11 | rs2076848 | AT | 246 | 106 | 0 | 0 | 140 | 114 | 132 | 46,34146341 | 56,91056911 |
| 12 | rs2269355 | CG | 728 | 0 | 391 | 337 | 0 | 332 | 396 | 45,6043956 | 53,70879121 |
| 12 | rs2111980 | CT | 201 | 0 | 100 | 1 | 100 | 88 | 113 | 43,78109453 | 49,75124378 |
| 12 | rs10773760 | AG | 339 | 175 | 0 | 164 | 0 | 159 | 180 | 46,90265487 | 51,62241888 |
| 13 | rs1335873 | AT | 551 | 32 | 0 | 0 | 519 | 295 | 256 | 53,53901996 | 94,1923775 |
| 13 | rs1886510 | GG | 532 | 1 | 0 | 531 | 0 | 253 | 279 | 47,55639098 | 99,81203008 |
| 13 | rs1058083 | GG | 593 | 0 | 0 | 593 | 0 | 245 | 348 | 41,3153457 | 100 |
| 13 | rs354439 | TT | 785 | 20 | 0 | 0 | 765 | 266 | 519 | 33,88535032 | 97,4522293 |
| 14 | rs1454361 | AT | 799 | 381 | 2 | 3 | 413 | 402 | 397 | 50,31289111 | 51,68961202 |
| 14 | rs722290 | CG | 304 | 0 | 129 | 175 | 0 | 101 | 203 | 33,22368421 | 57,56578947 |
| 14 | rs873196 | CT | 307 | 0 | 20 | 0 | 287 | 150 | 157 | 48,85993485 | 93,48534202 |
| 14 | rs4530059 | AG | 358 | 159 | 0 | 198 | 1 | 184 | 174 | 51,39664804 | 55,30726257 |
| 15 | rs2016276 | TT | 381 | 0 | 10 | 0 | 371 | 159 | 222 | 41,73228346 | 0 |
| 15 | rs1821380 | CG | 934 | 0 | 458 | 473 | 3 | 460 | 474 | 49,25053533 | 50,64239829 |
| 15 | rs1528460 | CT | 651 | 0 | 316 | 1 | 334 | 378 | 273 | 58,06451613 | 51,30568356 |
| 16 | rs729172 | GT | 402 | 0 | 0 | 385 | 17 | 213 | 189 | 52,98507463 | 95,77114428 |
| 16 | rs2342747 | GG | 123 | 6 | 0 | 117 | 0 | 74 | 49 | 60,16260163 | 95,12195122 |
| 16 | rs430046 | CT | 263 | 0 | 129 | 0 | 134 | 135 | 128 | 51,33079848 | 50,95057034 |
| 16 | rs1382387 | AC | 386 | 192 | 193 | 0 | 1 | 196 | 190 | 50,77720207 | 50 |
| 17 | rs9905977 | AG | 443 | 221 | 0 | 222 | 0 | 182 | 261 | 41,08352144 | 50,11286682 |
| 17 | rs740910 | AG | 556 | 519 | 0 | 36 | 1 | 286 | 270 | 51,43884892 | 93,34532374 |
| 17 | rs938283 | TT | 760 | 0 | 0 | 0 | 760 | 351 | 409 | 46,18421053 | 100 |
| 17 | rs2292972 | CT | 223 | 0 | 188 | 0 | 35 | 129 | 94 | 57,84753363 | 84,30493274 |
| 18 | rs1493232 | AC | 191 | 118 | 73 | 0 | 0 | 100 | 91 | 52,35602094 | 61,78010471 |
| 18 | rs9951171 | GG | 251 | 10 | 0 | 241 | 0 | 125 | 126 | 49,80079681 | 0 |
| 18 | rs1736442 | CT | 657 | 0 | 29 | 0 | 628 | 375 | 282 | 57,07762557 | 95,58599696 |
| 18 | rs1024116 | CT | 894 | 1 | 436 | 1 | 456 | 453 | 441 | 50,67114094 | 51,00671141 |
| 19 | rs719366 | AG | 158 | 89 | 0 | 69 | 0 | 68 | 90 | 43,03797468 | 56,32911392 |
| 19 | rs576261 | AC | 243 | 214 | 29 | 0 | 0 | 108 | 135 | 44,44444444 | 88,06584362 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1188 | 142 | 1046 | 0 | 0 | 566 | 622 | 47,64309764 | 88,04713805 |
| 20 | rs445251 | CG | 709 | 2 | 351 | 354 | 2 | 360 | 349 | 50,77574048 | 49,92947814 |

| 20 | rs1005533 | AG | 558 | 259 | 0 | 299 | 0 | 366 | 192 | 65,59139785 | 53,58422939 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 20 | rs1523537 | CT | 505 | 0 | 286 | 4 | 215 | 258 | 247 | 51,08910891 | 56,63366337 |
| 21 | rs722098 | AG | 905 | 496 | 0 | 409 | 0 | 415 | 490 | 45,85635359 | 54,80662983 |
| 21 | rs2830795 | AA | 846 | 846 | 0 | 0 | 0 | 406 | 440 | 47,99054374 | 100 |
| 21 | rs2831700 | AG | 525 | 303 | 0 | 222 | 0 | 267 | 258 | 50,85714286 | 57,71428571 |
| 21 | rs914165 | AG | 446 | 47 | 0 | 399 | 0 | 204 | 242 | 45,73991031 | 89,46188341 |
| 21 | rs221956 | CT | 482 | 0 | 453 | 0 | 29 | 283 | 199 | 58,71369295 | 93,98340249 |
| 22 | rs733164 | AG | 321 | 28 | 1 | 292 | 0 | 175 | 146 | 54,51713396 | 90,96573209 |
| 22 | rs987640 | AT | 573 | 24 | 2 | 0 | 547 | 258 | 315 | 45,02617801 | 95,46247818 |
| 22 | rs2040411 | AA | 684 | 683 | 0 | 0 | 1 | 311 | 373 | 45,46783626 | 99,85380117 |
| 22 | rs1028528 | AG | 404 | 182 | 0 | 222 | 0 | 204 | 200 | 50,4950495 | 54,95049505 |
| Y | rs2534636 | C | 219 | 0 | 219 | 0 | 0 | 99 | 120 | 45,20547945 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 124 | 0 | 124 | 0 | 0 | 69 | 55 | 55,64516129 | 100 |
| Y | rs9786184 | AC | 340 | 311 | 29 | 0 | 0 | 147 | 193 | 43,23529412 | 91,47058824 |
| Y | rs9786139 | G | 255 | 0 | 0 | 255 | 0 | 143 | 112 | 56,07843137 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 289 | 0 | 289 | 0 | 0 | 147 | 142 | 50,8650519 | 100 |
| Y | rs17250845 | G | 156 | 0 | 5 | 151 | 0 | 83 | 73 | 53,20512821 | 0 |
| Y | L298 | T | 209 | 0 | 0 | 0 | 209 | 72 | 137 | 34,44976077 | 100 |
| Y | P256 | G | 286 | 0 | 0 | 286 | 0 | 160 | 126 | 55,94405594 | 100 |
| Y | P202 | T | 256 | 0 | 0 | 0 | 256 | 122 | 134 | 47,65625 | 100 |
| Y | rs17306671 | AT | 379 | 43 | 0 | 0 | 336 | 212 | 167 | 55,93667546 | 88,65435356 |
| Y | rs4141886 | A | 102 | 102 | 0 | 0 | 0 | 41 | 61 | 40,19607843 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 126 | 0 | 1 | 1 | 124 | 58 | 68 | 46,03174603 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 351 | 0 | 0 | 0 | 351 | 148 | 203 | 42,16524217 | 100 |
| Y | rs20320 | G | 129 | 0 | 0 | 129 | 0 | 50 | 79 | 38,75968992 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 516 | 0 | 1 | 0 | 515 | 266 | 250 | 51,5503876 | 99,80620155 |
| Y | rs8179021 | C | 209 | 0 | 209 | 0 | 0 | 120 | 89 | 57,41626794 | 100 |
| Y | rs2032624 | AC | 207 | 21 | 185 | 0 | 1 | 82 | 125 | 39,61352657 | 89,37198068 |
| Y | rs2032636 | G | 370 | 0 | 0 | 355 | 15 | 163 | 207 | 44,05405405 | 95,94594595 |
| Y | rs9341278 | G | 126 | 0 | 0 | 126 | 0 | 111 | 15 | 88,0952381 | 100 |
| Y | rs2032658 | AG | 292 | 28 | 0 | 264 | 0 | 197 | 95 | 67,46575342 | 90,4109589 |
| Y | rs2319818 | G | 259 | 0 | 0 | 259 | 0 | 145 | 114 | 55,98455598 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 254 | 0 | 254 | 0 | 0 | 117 | 137 | 46,06299213 | 100 |
| Y | rs17222573 | A | 348 | 348 | 0 | 0 | 0 | 214 | 134 | 61,49425287 | 100 |
| Y | M479 | C | 69 | 0 | 69 | 0 | 0 | 29 | 40 | 42,02898551 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 182 | 0 | 182 | 0 | 0 | 73 | 109 | 40,10989011 | 100 |
| Y | rs3900 | CG | 565 | 0 | 49 | 514 | 2 | 295 | 270 | 52,21238938 | 90,97345133 |
| Y | rs3911 | A | 288 | 287 | 1 | 0 | 0 | 165 | 123 | 57,29166667 | 99,65277778 |
| Y | rs2032631 | AG | 202 | 190 | 1 | 11 | 0 | 111 | 91 | 54,95049505 | 94,05940594 |
| Y | rs2032673 | T | 397 | 1 | 0 | 0 | 396 | 171 | 226 | 43,07304786 | 99,74811083 |
| Y | rs2032652 | T | 379 | 0 | 0 | 0 | 379 | 166 | 213 | 43,7994723 | 100 |
| Y | rs16980426 | T | 280 | 0 | 0 | 0 | 280 | 136 | 144 | 48,57142857 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 430 | 429 | 0 | 1 | 0 | 182 | 248 | 42,3255814 | 99,76744186 |
| Y | rs17842518 | G | 235 | 0 | 0 | 235 | 0 | 102 | 133 | 43,40425532 | 100 |
| Y | rs2033003 | AC | 273 | 14 | 259 | 0 | 0 | 163 | 110 | 59,70695971 | 94,87179487 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 9: 1067A-1070A 1:20 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 1295 | 66 | 0 | 1229 | 0 | 535 | 760 | 41,31274131 | 94,9034749 |
| 1 | rs7520386 | AG | 400 | 276 | 0 | 124 | 0 | 152 | 248 | 38 | 69 |
| 1 | rs4847034 | AG | 539 | 33 | 0 | 506 | 0 | 247 | 292 | 45,82560297 | 93,87755102 |
| 1 | rs560681 | AG | 1201 | 562 | 0 | 636 | 3 | 490 | 711 | 40,79933389 | 52,95587011 |
| 1 | rs10495407 | GG | 1280 | 1 | 0 | 1279 | 0 | 668 | 612 | 52,1875 | 99,921875 |
| 1 | rs891700 | AA | 878 | 876 | 0 | 2 | 0 | 399 | 479 | 45,44419134 | 99,77220957 |
| 1 | rs1413212 | CT | 417 | 0 | 206 | 0 | 211 | 231 | 186 | 55,39568345 | 50,59952038 |
| 2 | rs876724 | CC | 251 | 0 | 246 | 0 | 5 | 146 | 105 | 58,16733068 | 0 |
| 2 | rs1109037 | AG | 346 | 163 | 0 | 182 | 1 | 180 | 166 | 52,02312139 | 52,60115607 |
| 2 | rs993934 | AG | 453 | 241 | 0 | 212 | 0 | 256 | 197 | 56,51214128 | 53,200883 |
| 2 | rs12997453 | GG | 368 | 8 | 0 | 360 | 0 | 179 | 189 | 48,64130435 | 97,82608696 |
| 2 | rs907100 | CG | 761 | 2 | 336 | 423 | 0 | 405 | 356 | 53,21944809 | 55,5847569 |
| 3 | rs1357617 | TT | 994 | 0 | 2 | 0 | 992 | 527 | 467 | 53,01810865 | 99,79879276 |
| 3 | rs4364205 | GT | 1223 | 0 | 0 | 41 | 1182 | 742 | 481 | 60,67048242 | 0 |
| 3 | rs1872575 | AG | 1433 | 1372 | 0 | 61 | 0 | 703 | 730 | 49,05792045 | 95,74319609 |
| 3 | rs1355366 | CT | 1043 | 1 | 555 | 1 | 486 | 591 | 452 | 56,66347076 | 53,21188878 |
| 3 | rs6444724 | CT | 390 | 0 | 187 | 0 | 203 | 163 | 227 | 41,79487179 | 52,05128205 |
| 4 | rs2046361 | TT | 1095 | 1 | 3 | 0 | 1091 | 552 | 543 | 50,4109589 | 99,6347032 |
| 4 | rs6811238 | GT | 1482 | 0 | 3 | 742 | 737 | 677 | 805 | 45,68151147 | 50,06747638 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 4 | rs1979255 | CG | 265 | 0 | 128 | 137 | 0 | 143 | 122 | 53,96226415 | 51,69811321 |
| 5 | rs717302 | AG | 562 | 268 | 0 | 294 | 0 | 321 | 241 | 57,11743772 | 52,31316726 |
| 5 | rs159606 | AG | 802 | 446 | 0 | 355 | 1 | 355 | 447 | 44,26433915 | 55,61097257 |
| 5 | rs7704770 | AG | 802 | 458 | 0 | 343 | 1 | 390 | 412 | 48,62842893 | 57,10723192 |
| 5 | rs251934 | AG | 730 | 336 | 0 | 393 | 1 | 333 | 397 | 45,61643836 | 53,83561644 |
| 5 | rs338882 | AG | 516 | 289 | 0 | 227 | 0 | 286 | 230 | 55,42635659 | 56,00775194 |
| 6 | rs13218440 | AG | 715 | 339 | 0 | 376 | 0 | 366 | 349 | 51,18881119 | 52,58741259 |
| 6 | rs214955 | CT | 353 | 0 | 189 | 1 | 163 | 182 | 171 | 51,55807365 | 53,54107649 |
| 6 | rs727811 | GT | 821 | 0 | 0 | 420 | 401 | 445 | 376 | 54,20219245 | 51,15712546 |
| 7 | rs6955448 | CT | 820 | 0 | 793 | 0 | 27 | 362 | 458 | 44,14634146 | 0 |
| 7 | rs917118 | TT | 358 | 0 | 1 | 0 | 357 | 187 | 171 | 52,23463687 | 99,72067039 |
| 7 | rs321198 | CT | 392 | 0 | 201 | 0 | 191 | 204 | 188 | 52,04081633 | 51,2755102 |
| 7 | rs737681 | CT | 564 | 1 | 261 | 1 | 301 | 287 | 277 | 50,88652482 | 53,36879433 |
| 8 | rs10092491 | CC | 1208 | 0 | 1198 | 0 | 10 | 608 | 600 | 50,33112583 | 99,17218543 |
| 8 | rs4288409 | CC | 655 | 0 | 655 | 0 | 0 | 285 | 370 | 43,51145038 | 100 |
| 8 | rs2056277 | CT | 1290 | 0 | 712 | 2 | 576 | 612 | 678 | 47,44186047 | 55,19379845 |
| 9 | rs1015250 | GG | 257 | 0 | 0 | 257 | 0 | 115 | 142 | 44,74708171 | 100 |
| 9 | rs7041158 | CT | 825 | 0 | 450 | 0 | 375 | 420 | 405 | 50,90909091 | 54,54545455 |
| 9 | rs1463729 | CT | 612 | 1 | 49 | 26 | 536 | 335 | 277 | 54,73856209 | 87,58169935 |
| 9 | rs1360288 | TT | 786 | 0 | 20 | 1 | 765 | 414 | 372 | 52,67175573 | 97,32824427 |
| 9 | rs10776839 | GT | 195 | 0 | 0 | 31 | 164 | 98 | 97 | 50,25641026 | 84,1025641 |
| 10 | rs826472 | CC | 960 | 0 | 945 | 0 | 15 | 444 | 516 | 46,25 | 98,4375 |
| 10 | rs735155 | CT | 516 | 0 | 278 | 0 | 238 | 296 | 220 | 57,36434109 | 53,87596899 |
| 10 | rs3780962 | AG | 377 | 216 | 0 | 161 | 0 | 198 | 179 | 52,5198939 | 57,29442971 |
| 10 | rs740598 | AG | 710 | 38 | 0 | 672 | 0 | 317 | 393 | 44,64788732 | 94,64788732 |
| 10 | rs964681 | CT | 390 | 0 | 176 | 0 | 214 | 154 | 236 | 39,48717949 | 54,87179487 |
| 11 | rs1498553 | CC | 1110 | 0 | 1109 | 0 | 1 | 657 | 453 | 59,18918919 | 99,90990991 |
| 11 | rs901398 | TT | 759 | 1 | 13 | 0 | 745 | 408 | 351 | 53,75494071 | 98,15546772 |
| 11 | rs10488710 | CG | 337 | 0 | 136 | 201 | 0 | 154 | 183 | 45,69732938 | 59,64391691 |
| 11 | rs2076848 | AT | 284 | 120 | 0 | 1 | 163 | 131 | 153 | 46,12676056 | 57,3943662 |
| 12 | rs2269355 | CG | 1098 | 0 | 636 | 461 | 1 | 479 | 619 | 43,62477231 | 57,92349727 |
| 12 | rs2111980 | CT | 268 | 0 | 114 | 0 | 154 | 134 | 134 | 50 | 57,46268657 |
| 12 | rs10773760 | AG | 556 | 284 | 0 | 272 | 0 | 252 | 304 | 45,32374101 | 51,07913669 |
| 13 | rs1335873 | AT | 781 | 21 | 1 | 0 | 759 | 405 | 376 | 51,85659411 | 0 |
| 13 | rs1886510 | GG | 861 | 1 | 0 | 860 | 0 | 424 | 437 | 49,24506388 | 99,88385598 |
| 13 | rs1058083 | GG | 881 | 1 | 0 | 880 | 0 | 401 | 480 | 45,51645857 | 99,88649262 |
| 13 | rs354439 | TT | 1452 | 23 | 2 | 0 | 1427 | 630 | 822 | 43,38842975 | 98,27823691 |
| 14 | rs1454361 | AT | 995 | 478 | 1 | 2 | 514 | 494 | 501 | 49,64824121 | 51,65829146 |
| 14 | rs722290 | CG | 502 | 0 | 223 | 279 | 0 | 174 | 328 | 34,66135458 | 55,57768924 |
| 14 | rs873196 | CT | 378 | 0 | 11 | 0 | 367 | 200 | 178 | 52,91005291 | 97,08994709 |
| 14 | rs4530059 | AG | 439 | 184 | 0 | 255 | 0 | 234 | 205 | 53,30296128 | 58,08656036 |
| 15 | rs2016276 | TT | 536 | 0 | 10 | 0 | 526 | 250 | 286 | 46,64179104 | 98,13432836 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1502 | 0 | 742 | 758 | 2 | 745 | 757 | 49,60053262 | 50,46604527 |
| 15 | rs1528460 | CT | 975 | 0 | 518 | 0 | 457 | 544 | 431 | 55,79487179 | 53,12820513 |
| 16 | rs729172 | GT | 734 | 0 | 1 | 714 | 19 | 362 | 372 | 49,31880109 | 0 |
| 16 | rs2342747 | AG | 221 | 15 | 0 | 206 | 0 | 114 | 107 | 51,58371041 | 93,21266968 |
| 16 | rs430046 | CT | 420 | 0 | 220 | 0 | 200 | 209 | 211 | 49,76190476 | 52,38095238 |
| 16 | rs1382387 | AC | 559 | 286 | 272 | 1 | 0 | 299 | 260 | 53,48837209 | 51,1627907 |
| 17 | rs9905977 | AG | 576 | 288 | 0 | 286 | 2 | 284 | 292 | 49,30555556 | 50 |
| 17 | rs740910 | AA | 1006 | 997 | 0 | 9 | 0 | 440 | 566 | 43,73757455 | 99,10536779 |
| 17 | rs938283 | TT | 1074 | 0 | 1 | 0 | 1073 | 557 | 517 | 51,86219739 | 99,90689013 |
| 17 | rs2292972 | CT | 294 | 0 | 274 | 0 | 20 | 157 | 137 | 53,40136054 | 93,19727891 |
| 18 | rs1493232 | AC | 272 | 137 | 135 | 0 | 0 | 146 | 126 | 53,67647059 | 50,36764706 |
| 18 | rs9951171 | GG | 390 | 8 | 0 | 382 | 0 | 196 | 194 | 50,25641026 | 0 |
| 18 | rs1736442 | TT | 1151 | 0 | 25 | 0 | 1126 | 552 | 599 | 47,95829713 | 97,82797567 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1343 | 1 | 692 | 0 | 650 | 740 | 603 | 55,10052122 | 51,52643336 |
| 19 | rs719366 | AG | 246 | 124 | 0 | 122 | 0 | 135 | 111 | 54,87804878 | 50,40650407 |
| 19 | rs576261 | AC | 321 | 305 | 15 | 1 | 0 | 158 | 163 | 49,2211838 | 95,01557632 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1601 | 118 | 1482 | 0 | 1 | 770 | 831 | 48,09494066 | 92,56714553 |
| 20 | rs445251 | CG | 992 | 0 | 537 | 455 | 0 | 538 | 454 | 54,23387097 | 54,13306452 |
| 20 | rs1005533 | AG | 821 | 381 | 0 | 440 | 0 | 461 | 360 | 56,15103532 | 53,59317905 |
| 20 | rs1523537 | CT | 713 | 0 | 365 | 2 | 346 | 344 | 369 | 48,24684432 | 51,19214586 |
| 21 | rs722098 | AG | 1221 | 636 | 0 | 584 | 1 | 601 | 620 | 49,22194922 | 52,08845209 |
| 21 | rs2830795 | AA | 1188 | 1185 | 0 | 3 | 0 | 515 | 673 | 43,35016835 | 99,74747475 |
| 21 | rs2831700 | AG | 709 | 358 | 0 | 351 | 0 | 327 | 382 | 46,1212976 | 50,49365303 |
| 21 | rs914165 | AG | 521 | 33 | 0 | 488 | 0 | 266 | 255 | 51,05566219 | 93,66602687 |
| 21 | rs221956 | CT | 550 | 0 | 533 | 0 | 17 | 257 | 293 | 46,72727273 | 96,90909091 |
| 22 | rs733164 | AG | 398 | 14 | 0 | 383 | 1 | 220 | 178 | 55,27638191 | 0 |
| 22 | rs987640 | AT | 891 | 48 | 2 | 0 | 841 | 460 | 431 | 51,62738496 | 94,38832772 |
| 22 | rs2040411 | AA | 851 | 848 | 0 | 2 | 1 | 442 | 409 | 51,93889542 | 99,64747356 |
| 22 | rs1028528 | AG | 545 | 297 | 0 | 248 | 0 | 263 | 282 | 48,25688073 | 54,49541284 |
| Y | rs2534636 | C | 338 | 0 | 338 | 0 | 0 | 157 | 181 | 46,44970414 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs35284970 | C | 169 | 0 | 169 | 0 | 0 | 71 | 98 | 42,01183432 | 100 |
| Y | rs9786184 | A | 508 | 500 | 7 | 1 | 0 | 255 | 253 | 50,19685039 | 98,42519685 |
| Y | rs9786139 | G | 406 | 0 | 0 | 406 | 0 | 197 | 209 | 48,52216749 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 372 | 0 | 372 | 0 | 0 | 196 | 176 | 52,68817204 | 100 |
| Y | rs17250845 | G | 275 | 1 | 4 | 270 | 0 | 143 | 132 | 52 | 98,18181818 |
| Y | L298 | T | 253 | 0 | 1 | 0 | 252 | 102 | 151 | 40,31620553 | 99,60474308 |
| Y | P256 | G | 380 | 2 | 0 | 378 | 0 | 204 | 176 | 53,68421053 | 99,47368421 |
| Y | P202 | T | 396 | 0 | 1 | 0 | 395 | 149 | 247 | 37,62626263 | 99,74747475 |
| Y | rs17306671 | AT | 577 | 19 | 0 | 0 | 558 | 248 | 329 | 42,98093588 | 0 |
| Y | rs4141886 | A | 179 | 179 | 0 | 0 | 0 | 94 | 85 | 52,51396648 | 100 |
| Y | rs2032595 | T | 323 | 0 | 0 | 0 | 323 | 157 | 166 | 48,60681115 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 584 | 0 | 0 | 0 | 584 | 281 | 303 | 48,11643836 | 100 |
| Y | rs20320 | G | 190 | 0 | 0 | 190 | 0 | 85 | 105 | 44,73684211 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 599 | 0 | 1 | 0 | 598 | 259 | 340 | 43,23873122 | 99,83305509 |
| Y | rs8179021 | C | 333 | 0 | 333 | 0 | 0 | 165 | 168 | 49,54954955 | 100 |
| Y | rs2032624 | C | 300 | 7 | 293 | 0 | 0 | 157 | 143 | 52,33333333 | 97,66666667 |
| Y | rs2032636 | GT | 600 | 0 | 0 | 592 | 8 | 274 | 326 | 45,66666667 | 98,66666667 |
| Y | rs9341278 | G | 196 | 0 | 0 | 196 | 0 | 167 | 29 | 85,20408163 | 100 |
| Y | rs2032658 | AG | 568 | 17 | 0 | 551 | 0 | 293 | 275 | 51,58450704 | 0 |
| Y | rs2319818 | G | 412 | 0 | 2 | 410 | 0 | 213 | 199 | 51,69902913 | 99,51456311 |
| Y | rs17269816 | C | 310 | 1 | 308 | 0 | 1 | 127 | 183 | 40,96774194 | 99,35483871 |
| Y | rs17222573 | A | 472 | 471 | 0 | 1 | 0 | 258 | 214 | 54,66101695 | 99,78813559 |
| Y | M479 | C | 77 | 0 | 77 | 0 | 0 | 31 | 46 | 40,25974026 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 280 | 0 | 278 | 0 | 2 | 145 | 135 | 51,78571429 | 99,28571429 |
| Y | rs3900 | CG | 826 | 0 | 20 | 806 | 0 | 405 | 421 | 49,031477 | 0 |
| Y | rs3911 | A | 388 | 388 | 0 | 0 | 0 | 186 | 202 | 47,93814433 | 100 |
| Y | rs2032631 | A | 379 | 373 | 0 | 6 | 0 | 255 | 124 | 67,2823219 | 98,41688654 |
| Y | rs2032673 | T | 591 | 1 | 0 | 0 | 590 | 303 | 288 | 51,26903553 | 99,83079526 |
| Y | rs2032652 | T | 582 | 0 | 1 | 0 | 581 | 260 | 322 | 44,67353952 | 99,82817869 |
| Y | rs16980426 | T | 464 | 0 | 1 | 0 | 463 | 241 | 223 | 51,93965517 | 99,78448276 |
| Y | rs13447443 | A | 627 | 627 | 0 | 0 | 0 | 299 | 328 | 47,68740032 | 100 |
| Y | rs17842518 | G | 257 | 0 | 0 | 257 | 0 | 82 | 175 | 31,90661479 | 100 |
| Y | rs2033003 | AC | 486 | 33 | 452 | 0 | 1 | 264 | 222 | 54,32098765 | 93,00411523 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 10: 1074A-1023A 1:1 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 1017 | 829 | 0 | 188 | 0 | 367 | 650 | 36,08652901 | 81,51425762 |
| 1 | rs7520386 | AG | 527 | 420 | 0 | 107 | 0 | 209 | 318 | 39,65844402 | 79,69639469 |
| 1 | rs4847034 | AG | 629 | 430 | 0 | 199 | 0 | 251 | 378 | 39,90461049 | 68,36248013 |
| 1 | rs560681 | AG | 1053 | 734 | 0 | 318 | 1 | 479 | 574 | 45,48907882 | 69,70560304 |
| 1 | rs10495407 | AG | 1204 | 769 | 0 | 434 | 1 | 453 | 751 | 37,62458472 | 63,87043189 |
| 1 | rs891700 | AG | 898 | 455 | 0 | 438 | 5 | 403 | 495 | 44,87750557 | 50,66815145 |
| 1 | rs1413212 | CT | 460 | 0 | 341 | 1 | 118 | 240 | 220 | 52,17391304 | 74,13043478 |
| 2 | rs876724 | CC | 337 | 0 | 337 | 0 | 0 | 201 | 136 | 59,64391691 | 100 |
| 2 | rs1109037 | AG | 389 | 203 | 0 | 186 | 0 | 190 | 199 | 48,84318766 | 52,18508997 |
| 2 | rs993934 | AG | 481 | 236 | 0 | 245 | 0 | 295 | 186 | 61,33056133 | 50,93555094 |
| 2 | rs12997453 | GG | 385 | 0 | 0 | 385 | 0 | 207 | 178 | 53,76623377 | 100 |
| 2 | rs907100 | CG | 651 | 0 | 91 | 558 | 2 | 326 | 325 | 50,07680492 | 85,71428571 |
| 3 | rs1357617 | AT | 953 | 153 | 3 | 1 | 796 | 460 | 493 | 48,26862539 | 83,52570829 |
| 3 | rs4364205 | GT | 1259 | 0 | 1 | 894 | 364 | 878 | 381 | 69,73788721 | 71,00873709 |
| 3 | rs1872575 | AG | 1149 | 948 | 0 | 201 | 0 | 491 | 658 | 42,73281114 | 82,50652742 |
| 3 | rs1355366 | CT | 920 | 0 | 682 | 0 | 238 | 557 | 363 | 60,54347826 | 74,13043478 |
| 3 | rs6444724 | CT | 398 | 1 | 187 | 0 | 210 | 160 | 238 | 40,20100503 | 52,7638191 |
| 4 | rs2046361 | AT | 1042 | 174 | 3 | 0 | 865 | 538 | 504 | 51,63147793 | 83,0134357 |
| 4 | rs6811238 | GT | 1377 | 0 | 1 | 445 | 931 | 578 | 799 | 41,97530864 | 67,610748 |
| 4 | rs1979255 | CG | 349 | 0 | 78 | 271 | 0 | 190 | 159 | 54,44126074 | 77,6504298 |
| 5 | rs717302 | AG | 688 | 306 | 0 | 381 | 1 | 406 | 282 | 59,01162791 | 55,37790698 |
| 5 | rs159606 | AG | 735 | 418 | 0 | 317 | 0 | 325 | 410 | 44,21768707 | 56,8707483 |
| 5 | rs7704770 | AG | 725 | 614 | 0 | 110 | 1 | 391 | 334 | 53,93103448 | 84,68965517 |
| 5 | rs251934 | AG | 770 | 612 | 0 | 158 | 0 | 412 | 358 | 53,50649351 | 79,48051948 |
| 5 | rs338882 | AG | 633 | 141 | 0 | 492 | 0 | 351 | 282 | 55,45023697 | 77,72511848 |
| 6 | rs13218440 | AG | 761 | 242 | 0 | 519 | 0 | 412 | 349 | 54,13929041 | 68,19973719 |
| 6 | rs214955 | CT | 403 | 0 | 115 | 0 | 288 | 246 | 157 | 61,04218362 | 71,46401985 |
| 6 | rs727811 | GT | 848 | 1 | 1 | 416 | 430 | 459 | 389 | 54,12735849 | 50,70754717 |
| 7 | rs6955448 | CT | 738 | 0 | 543 | 1 | 194 | 323 | 415 | 43,76693767 | 73,57723577 |
| 7 | rs917118 | CC | 454 | 0 | 454 | 0 | 0 | 216 | 238 | 47,57709251 | 100 |
| 7 | rs321198 | CT | 392 | 0 | 81 | 0 | 311 | 201 | 191 | 51,2755102 | 79,33673469 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 7 | rs737681 | TT | 525 | 0 | 1 | 0 | 524 | 292 | 233 | 55,61904762 | 99,80952381 |
| 8 | rs10092491 | CT | 1016 | 0 | 612 | 0 | 404 | 436 | 580 | 42,91338583 | 60,23622047 |
| 8 | rs4288409 | AC | 632 | 222 | 410 | 0 | 0 | 298 | 334 | 47,15189873 | 64,87341772 |
| 8 | rs2056277 | CC | 1357 | 0 | 1357 | 0 | 0 | 596 | 761 | 43,92041268 | 100 |
| 9 | rs1015250 | CG | 232 | 1 | 41 | 190 | 0 | 90 | 142 | 38,79310345 | 81,89655172 |
| 9 | rs7041158 | CT | 935 | 0 | 646 | 0 | 289 | 465 | 470 | 49,73262032 | 69,09090909 |
| 9 | rs1463729 | CT | 542 | 0 | 436 | 1 | 105 | 332 | 210 | 61,25461255 | 80,44280443 |
| 9 | rs1360288 | CT | 722 | 0 | 332 | 3 | 387 | 374 | 348 | 51,80055402 | 53,60110803 |
| 9 | rs10776839 | GT | 351 | 0 | 0 | 82 | 269 | 185 | 166 | 52,70655271 | 76,63817664 |
| 10 | rs826472 | CT | 1054 | 0 | 866 | 0 | 188 | 479 | 575 | 45,4459203 | 82,16318786 |
| 10 | rs735155 | CT | 597 | 0 | 423 | 0 | 174 | 338 | 259 | 56,61641541 | 70,85427136 |
| 10 | rs3780962 | AG | 422 | 122 | 0 | 300 | 0 | 217 | 205 | 51,42180095 | 71,09004739 |
| 10 | rs740598 | AG | 831 | 381 | 0 | 449 | 1 | 346 | 485 | 41,63658243 | 54,03128761 |
| 10 | rs964681 | CT | 381 | 0 | 151 | 1 | 229 | 144 | 237 | 37,79527559 | 60,10498688 |
| 11 | rs1498553 | CT | 1235 | 0 | 875 | 1 | 359 | 595 | 640 | 48,17813765 | 70,85020243 |
| 11 | rs901398 | CT | 851 | 0 | 554 | 0 | 297 | 442 | 409 | 51,93889542 | 65,09988249 |
| 11 | rs10488710 | CG | 415 | 0 | 92 | 323 | 0 | 179 | 236 | 43,13253012 | 77,8313253 |
| 11 | rs2076848 | AT | 347 | 93 | 1 | 1 | 252 | 162 | 185 | 46,68587896 | 72,62247839 |
| 12 | rs2269355 | CG | 1063 | 2 | 340 | 720 | 1 | 468 | 595 | 44,02634055 | 67,73283161 |
| 12 | rs2111980 | CT | 271 | 0 | 52 | 0 | 219 | 134 | 137 | 49,44649446 | 80,81180812 |
| 12 | rs10773760 | AG | 609 | 491 | 0 | 118 | 0 | 295 | 314 | 48,44006568 | 80,62397373 |
| 13 | rs1335873 | AA | 727 | 724 | 0 | 1 | 2 | 408 | 319 | 56,12104539 | 99,58734525 |
| 13 | rs1886510 | AG | 832 | 169 | 0 | 663 | 0 | 443 | 389 | 53,24519231 | 79,6875 |
| 13 | rs1058083 | GG | 998 | 0 | 0 | 997 | 1 | 457 | 541 | 45,79158317 | 99,8997996 |
| 13 | rs354439 | AT | 1196 | 608 | 1 | 0 | 587 | 422 | 774 | 35,28428094 | 50,8361204 |
| 14 | rs1454361 | AT | 1202 | 969 | 1 | 1 | 231 | 583 | 619 | 48,50249584 | 80,6156406 |
| 14 | rs722290 | CG | 526 | 1 | 61 | 464 | 0 | 194 | 332 | 36,88212928 | 88,21292776 |
| 14 | rs873196 | CT | 422 | 0 | 77 | 0 | 345 | 209 | 213 | 49,52606635 | 81,7535545 |
| 14 | rs4530059 | AG | 414 | 220 | 0 | 194 | 0 | 237 | 177 | 57,24637681 | 53,14009662 |
| 15 | rs2016276 | CT | 598 | 0 | 162 | 0 | 436 | 236 | 362 | 39,46488294 | 72,909699 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1492 | 1 | 1045 | 446 | 0 | 801 | 691 | 53,68632708 | 70,04021448 |
| 15 | rs1528460 | CT | 993 | 0 | 173 | 0 | 820 | 573 | 420 | 57,70392749 | 82,57804632 |
| 16 | rs729172 | GT | 709 | 0 | 0 | 368 | 341 | 380 | 329 | 53,59661495 | 51,90409027 |
| 16 | rs2342747 | GG | 237 | 0 | 0 | 237 | 0 | 119 | 118 | 50,21097046 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 474 | 0 | 325 | 0 | 149 | 213 | 261 | 44,93670886 | 68,56540084 |
| 16 | rs1382387 | AC | 598 | 288 | 306 | 2 | 2 | 325 | 273 | 54,34782609 | 51,17056856 |
| 17 | rs9905977 | AG | 550 | 97 | 0 | 453 | 0 | 260 | 290 | 47,27272727 | 82,36363636 |
| 17 | rs740910 | AG | 911 | 170 | 0 | 736 | 5 | 419 | 492 | 45,99341383 | 80,79034029 |
| 17 | rs938283 | CT | 1180 | 0 | 189 | 0 | 991 | 595 | 585 | 50,42372881 | 83,98305085 |
| 17 | rs2292972 | CT | 385 | 0 | 95 | 0 | 290 | 228 | 157 | 59,22077922 | 75,32467532 |
| 18 | rs1493232 | AA | 391 | 383 | 7 | 1 | 0 | 193 | 198 | 49,36061381 | 97,95396419 |
| 18 | rs9951171 | AG | 381 | 171 | 0 | 210 | 0 | 165 | 216 | 43,30708661 | 55,11811024 |
| 18 | rs1736442 | CT | 824 | 0 | 247 | 0 | 577 | 453 | 371 | 54,97572816 | 70,02427184 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1282 | 2 | 834 | 0 | 446 | 637 | 645 | 49,68798752 | 65,05460218 |
| 19 | rs719366 | AG | 259 | 175 | 0 | 84 | 0 | 106 | 153 | 40,92664093 | 67,56756757 |
| 19 | rs576261 | AC | 341 | 184 | 157 | 0 | 0 | 178 | 163 | 52,19941349 | 53,95894428 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1367 | 690 | 676 | 1 | 0 | 667 | 700 | 48,79297732 | 50,47549378 |
| 20 | rs445251 | CG | 948 | 0 | 715 | 233 | 0 | 490 | 458 | 51,68776371 | 75,42194093 |
| 20 | rs1005533 | AG | 928 | 617 | 0 | 311 | 0 | 576 | 352 | 62,06896552 | 66,48706897 |
| 20 | rs1523537 | CT | 702 | 0 | 138 | 2 | 562 | 337 | 365 | 48,00569801 | 80,05698006 |
| 21 | rs722098 | AA | 1123 | 1116 | 0 | 7 | 0 | 561 | 562 | 49,9554764 | 99,37666963 |
| 21 | rs2830795 | AG | 1335 | 896 | 0 | 439 | 0 | 642 | 693 | 48,08988764 | 67,11610487 |
| 21 | rs2831700 | AG | 825 | 316 | 0 | 509 | 0 | 385 | 440 | 46,66666667 | 61,6969697 |
| 21 | rs914165 | AG | 540 | 182 | 0 | 358 | 0 | 304 | 236 | 56,2962963 | 66,2962963 |
| 21 | rs221956 | CC | 734 | 0 | 733 | 0 | 1 | 395 | 339 | 53,8147139 | 99,86376022 |
| 22 | rs733164 | AG | 506 | 181 | 0 | 324 | 1 | 268 | 238 | 52,96442688 | 64,03162055 |
| 22 | rs987640 | AT | 806 | 147 | 0 | 0 | 659 | 400 | 406 | 49,62779156 | 81,7617866 |
| 22 | rs2040411 | AA | 1013 | 1008 | 0 | 3 | 2 | 480 | 533 | 47,3840079 | 99,50641658 |
| 22 | rs1028528 | AG | 688 | 551 | 0 | 137 | 0 | 361 | 327 | 52,47093023 | 80,0872093 |
| Y | rs2534636 | C | 221 | 0 | 221 | 0 | 0 | 88 | 133 | 39,81900452 | 100 |
| Y | rs35284970 | C | 133 | 0 | 133 | 0 | 0 | 40 | 93 | 30,07518797 | 100 |
| Y | rs9786184 | C | 268 | 0 | 268 | 0 | 0 | 133 | 135 | 49,62686567 | 100 |
| Y | rs9786139 | G | 204 | 0 | 0 | 204 | 0 | 109 | 95 | 53,43137255 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 247 | 0 | 247 | 0 | 0 | 138 | 109 | 55,87044534 | 100 |
| Y | rs17250845 | C | 188 | 0 | 186 | 0 | 2 | 105 | 83 | 55,85106383 | 98,93617021 |
| Y | L298 | T | 183 | 0 | 0 | 0 | 183 | 57 | 126 | 31,14754098 | 100 |
| Y | P256 | G | 300 | 0 | 0 | 300 | 0 | 165 | 135 | 55 | 100 |
| Y | P202 | T | 206 | 0 | 0 | 0 | 206 | 97 | 109 | 47,08737864 | 100 |
| Y | rs17306671 | A | 381 | 381 | 0 | 0 | 0 | 191 | 190 | 50,1312336 | 100 |
| Y | rs4141886 | N | 107 | 107 | 0 | 0 | 0 | 56 | 51 | 52,3364486 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 175 | 0 | 0 | 0 | 175 | 70 | 105 | 40 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 312 | 0 | 1 | 0 | 311 | 145 | 167 | 46,47435897 | 99,67948718 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs20320 | G | 134 | 0 | 0 | 134 | 0 | 63 | 71 | 47,01492537 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 434 | 0 | 0 | 0 | 434 | 238 | 196 | 54,83870968 | 100 |
| Y | rs8179021 | C | 185 | 0 | 185 | 0 | 0 | 88 | 97 | 47,56756757 | 100 |
| Y | rs2032624 | A | 185 | 185 | 0 | 0 | 0 | 92 | 93 | 49,72972973 | 100 |
| Y | rs2032636 | G | 366 | 2 | 0 | 357 | 7 | 166 | 200 | 45,35519126 | 97,54098361 |
| Y | rs9341278 | G | 126 | 0 | 0 | 126 | 0 | 111 | 15 | 88,0952381 | 100 |
| Y | rs2032658 | A | 306 | 306 | 0 | 0 | 0 | 191 | 115 | 62,41830065 | 100 |
| Y | rs2319818 | G | 309 | 0 | 0 | 309 | 0 | 158 | 151 | 51,13268608 | 100 |
| Y | rs17269816 | C | 241 | 1 | 239 | 0 | 1 | 96 | 145 | 39,8340249 | 99,17012448 |
| Y | rs17222573 | A | 277 | 277 | 0 | 0 | 0 | 156 | 121 | 56,31768953 | 100 |
| Y | M479 | N | 64 | 0 | 64 | 0 | 0 | 34 | 30 | 53,125 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 183 | 0 | 183 | 0 | 0 | 76 | 107 | 41,53005464 | 100 |
| Y | rs3900 | C | 581 | 0 | 581 | 0 | 0 | 319 | 262 | 54,90533563 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 333 | 333 | 0 | 0 | 0 | 173 | 160 | 51,95195195 | 100 |
| Y | rs2032631 | G | 197 | 9 | 0 | 188 | 0 | 107 | 90 | 54,31472081 | 95,43147208 |
| Y | rs2032673 | T | 350 | 1 | 0 | 0 | 349 | 182 | 168 | 52 | 99,71428571 |
| Y | rs2032652 | T | 438 | 1 | 0 | 0 | 437 | 187 | 251 | 42,69406393 | 99,7716895 |
| Y | rs16980426 | T | 286 | 0 | 0 | 0 | 286 | 141 | 145 | 49,3006993 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 377 | 377 | 0 | 0 | 0 | 136 | 241 | 36,07427056 | 100 |
| Y | rs17842518 | G | 150 | 0 | 0 | 150 | 0 | 56 | 94 | 37,33333333 | 100 |
| Y | rs2033003 | A | 431 | 430 | 0 | 0 | 1 | 222 | 209 | 51,50812065 | 99,76798144 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 11: 1074A-1023A 1:3 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 351 | 251 | 0 | 100 | 0 | 143 | 208 | 40,74074074 | 71,50997151 |
| 1 | rs7520386 | AG | 204 | 188 | 0 | 16 | 0 | 86 | 118 | 42,15686275 | 92,15686275 |
| 1 | rs4847034 | AG | 246 | 223 | 0 | 23 | 0 | 116 | 130 | 47,15447154 | 90,6504065 |
| 1 | rs560681 | AG | 386 | 327 | 0 | 59 | 0 | 174 | 212 | 45,07772021 | 84,71502591 |
| 1 | rs10495407 | AG | 503 | 418 | 0 | 85 | 0 | 216 | 287 | 42,94234592 | 83,10139165 |
| 1 | rs891700 | AG | 282 | 141 | 0 | 140 | 1 | 129 | 153 | 45,74468085 | 50 |
| 1 | rs1413212 | CT | 182 | 0 | 121 | 0 | 61 | 99 | 83 | 54,3956044 | 66,48351648 |
| 2 | rs876724 | CC | 145 | 0 | 145 | 0 | 0 | 74 | 71 | 51,03448276 | 100 |
| 2 | rs1109037 | AG | 124 | 66 | 0 | 58 | 0 | 57 | 67 | 45,96774194 | 53,22580645 |
| 2 | rs993934 | AG | 154 | 80 | 0 | 74 | 0 | 93 | 61 | 60,38961039 | 51,94805195 |
| 2 | rs12997453 | GG | 115 | 1 | 0 | 114 | 0 | 63 | 52 | 54,7826087 | 99,13043478 |
| 2 | rs907100 | CG | 213 | 0 | 51 | 162 | 0 | 109 | 104 | 51,17370892 | 76,05633803 |
| 3 | rs1357617 | AT | 372 | 116 | 1 | 0 | 255 | 178 | 194 | 47,84946237 | 68,5483871 |
| 3 | rs4364205 | GT | 399 | 1 | 0 | 323 | 75 | 272 | 127 | 68,17042607 | 80,95238095 |
| 3 | rs1872575 | AG | 388 | 287 | 0 | 101 | 0 | 177 | 211 | 45,6185567 | 73,96907216 |
| 3 | rs1355366 | CT | 318 | 0 | 275 | 0 | 43 | 191 | 127 | 60,06289308 | 86,47798742 |
| 3 | rs6444724 | CT | 142 | 0 | 55 | 0 | 87 | 76 | 66 | 53,52112676 | 61,26760563 |
| 4 | rs2046361 | AT | 305 | 84 | 0 | 0 | 221 | 152 | 153 | 49,83606557 | 72,45901639 |
| 4 | rs6811238 | GT | 406 | 1 | 0 | 66 | 339 | 165 | 241 | 40,64039409 | 83,49753695 |
| 4 | rs1979255 | CG | 125 | 0 | 15 | 110 | 0 | 60 | 65 | 48 | 88 |
| 5 | rs717302 | AG | 206 | 106 | 0 | 100 | 0 | 119 | 87 | 57,76699029 | 51,45631068 |
| 5 | rs159606 | AG | 224 | 109 | 0 | 115 | 0 | 99 | 125 | 44,19642857 | 51,33928571 |
| 5 | rs7704770 | AG | 261 | 182 | 0 | 79 | 0 | 116 | 145 | 44,44444444 | 69,73180077 |
| 5 | rs251934 | AG | 274 | 190 | 0 | 84 | 0 | 136 | 138 | 49,6350365 | 69,34306569 |
| 5 | rs338882 | AG | 195 | 48 | 0 | 147 | 0 | 103 | 92 | 52,82051282 | 75,38461538 |
| 6 | rs13218440 | AG | 274 | 54 | 0 | 220 | 0 | 136 | 138 | 49,6350365 | 80,2919708 |
| 6 | rs214955 | CT | 158 | 0 | 22 | 0 | 136 | 100 | 58 | 63,29113924 | 86,07594937 |
| 6 | rs727811 | GT | 251 | 0 | 0 | 135 | 116 | 145 | 106 | 57,7689243 | 53,78486056 |
| 7 | rs6955448 | CT | 313 | 0 | 250 | 0 | 63 | 133 | 180 | 42,49201278 | 79,87220447 |
| 7 | rs917118 | CC | 194 | 0 | 194 | 0 | 0 | 114 | 80 | 58,7628866 | 100 |
| 7 | rs321198 | CT | 172 | 0 | 46 | 0 | 126 | 83 | 89 | 48,25581395 | 73,25581395 |
| 7 | rs737681 | TT | 290 | 0 | 1 | 0 | 289 | 119 | 171 | 41,03448276 | 99,65517241 |
| 8 | rs10092491 | CT | 350 | 0 | 287 | 0 | 63 | 172 | 178 | 49,14285714 | 82 |
| 8 | rs4288409 | AC | 186 | 119 | 67 | 0 | 0 | 90 | 96 | 48,38709677 | 63,97849462 |
| 8 | rs2056277 | CC | 395 | 0 | 395 | 0 | 0 | 215 | 180 | 54,43037975 | 100 |
| 9 | rs1015250 | CG | 103 | 0 | 29 | 74 | 0 | 51 | 52 | 49,51456311 | 71,84466019 |
| 9 | rs7041158 | CT | 331 | 0 | 284 | 0 | 47 | 142 | 189 | 42,90030211 | 85,80060423 |
| 9 | rs1463729 | CT | 230 | 0 | 147 | 1 | 82 | 152 | 78 | 66,08695652 | 63,91304348 |
| 9 | rs1360288 | CT | 336 | 1 | 167 | 0 | 168 | 155 | 181 | 46,13095238 | 50 |
| 9 | rs10776839 | GT | 144 | 0 | 0 | 55 | 89 | 74 | 70 | 51,38888889 | 61,80555556 |
| 10 | rs826472 | CT | 240 | 0 | 166 | 0 | 74 | 110 | 130 | 45,83333333 | 69,16666667 |
| 10 | rs735155 | CT | 205 | 0 | 149 | 0 | 56 | 92 | 113 | 44,87804878 | 72,68292683 |
| 10 | rs3780962 | AG | 180 | 30 | 0 | 150 | 0 | 93 | 87 | 51,66666667 | 83,33333333 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 10 | rs740598 | AG | 313 | 137 | 0 | 176 | 0 | 132 | 181 | 42,17252396 | 56,23003195 |
| 10 | rs964681 | CT | 178 | 0 | 102 | 3 | 73 | 91 | 87 | 51,12359551 | 57,30337079 |
| 11 | rs1498553 | CT | 323 | 0 | 265 | 0 | 58 | 158 | 165 | 48,91640867 | 82,04334365 |
| 11 | rs901398 | CT | 338 | 0 | 138 | 0 | 200 | 201 | 137 | 59,46745562 | 59,17159763 |
| 11 | rs10488710 | CG | 123 | 0 | 44 | 79 | 0 | 54 | 69 | 43,90243902 | 64,22764228 |
| 11 | rs2076848 | AT | 112 | 39 | 0 | 0 | 73 | 53 | 59 | 47,32142857 | 65,17857143 |
| 12 | rs2269355 | CG | 331 | 0 | 44 | 287 | 0 | 154 | 177 | 46,52567976 | 86,70694864 |
| 12 | rs2111980 | CT | 97 | 0 | 32 | 0 | 65 | 46 | 51 | 47,42268041 | 67,01030928 |
| 12 | rs10773760 | AG | 221 | 143 | 0 | 78 | 0 | 108 | 113 | 48,86877828 | 64,70588235 |
| 13 | rs1335873 | AA | 267 | 264 | 1 | 2 | 0 | 133 | 134 | 49,81273408 | 98,87640449 |
| 13 | rs1886510 | AG | 291 | 102 | 0 | 189 | 0 | 122 | 169 | 41,92439863 | 64,94845361 |
| 13 | rs1058083 | GG | 306 | 0 | 0 | 306 | 0 | 147 | 159 | 48,03921569 | 100 |
| 13 | rs354439 | AT | 452 | 207 | 0 | 1 | 244 | 167 | 285 | 36,94690265 | 53,98230088 |
| 14 | rs1454361 | AT | 304 | 206 | 0 | 1 | 97 | 161 | 143 | 52,96052632 | 67,76315789 |
| 14 | rs722290 | CG | 114 | 0 | 23 | 91 | 0 | 32 | 82 | 28,07017544 | 79,8245614 |
| 14 | rs873196 | CT | 157 | 0 | 58 | 0 | 99 | 81 | 76 | 51,59235669 | 63,05732484 |
| 14 | rs4530059 | AG | 191 | 38 | 0 | 153 | 0 | 87 | 104 | 45,54973822 | 80,10471204 |
| 15 | rs2016276 | CT | 209 | 0 | 40 | 0 | 169 | 98 | 111 | 46,88995215 | 80,86124402 |
| 15 | rs1821380 | CG | 468 | 1 | 381 | 86 | 0 | 232 | 236 | 49,57264957 | 81,41025641 |
| 15 | rs1528460 | CT | 316 | 0 | 104 | 0 | 212 | 184 | 132 | 58,2278481 | 67,08860759 |
| 16 | rs729172 | GT | 191 | 1 | 1 | 92 | 97 | 104 | 87 | 54,45026178 | 50,78534031 |
| 16 | rs2342747 | GG | 100 | 0 | 0 | 100 | 0 | 45 | 55 | 45 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 167 | 0 | 138 | 0 | 29 | 86 | 81 | 51,49700599 | 82,63473054 |
| 16 | rs1382387 | AC | 190 | 90 | 96 | 0 | 4 | 104 | 86 | 54,73684211 | 50,52631579 |
| 17 | rs9905977 | AG | 263 | 84 | 0 | 179 | 0 | 124 | 139 | 47,14828897 | 68,0608365 |
| 17 | rs740910 | AG | 299 | 112 | 0 | 185 | 2 | 157 | 142 | 52,5083612 | 61,8729097 |
| 17 | rs938283 | CT | 365 | 0 | 119 | 0 | 246 | 200 | 165 | 54,79452055 | 67,39726027 |
| 17 | rs2292972 | CT | 157 | 0 | 56 | 0 | 101 | 87 | 70 | 55,41401274 | 64,33121019 |
| 18 | rs1493232 | AA | 144 | 141 | 3 | 0 | 0 | 66 | 78 | 45,83333333 | 97,91666667 |
| 18 | rs9951171 | AG | 156 | 85 | 0 | 71 | 0 | 79 | 77 | 50,64102564 | 54,48717949 |
| 18 | rs1736442 | CT | 281 | 0 | 46 | 1 | 234 | 142 | 139 | 50,53380783 | 83,27402135 |
| 18 | rs1024116 | CT | 398 | 0 | 313 | 0 | 85 | 200 | 198 | 50,25125628 | 78,64321608 |
| 19 | rs719366 | AG | 103 | 87 | 1 | 15 | 0 | 48 | 55 | 46,60194175 | 84,46601942 |
| 19 | rs576261 | AC | 143 | 85 | 58 | 0 | 0 | 57 | 86 | 39,86013986 | 59,44055944 |
| 20 | rs1031825 | AC | 485 | 231 | 254 | 0 | 0 | 219 | 266 | 45,15463918 | 52,37113402 |
| 20 | rs445251 | CG | 322 | 0 | 214 | 108 | 0 | 177 | 145 | 54,9689441 | 66,45962733 |
| 20 | rs1005533 | AG | 361 | 267 | 0 | 94 | 0 | 228 | 133 | 63,15789474 | 73,96121884 |
| 20 | rs1523537 | CT | 303 | 0 | 104 | 0 | 199 | 161 | 142 | 53,13531353 | 65,67656766 |
| 21 | rs722098 | AA | 395 | 395 | 0 | 0 | 0 | 174 | 221 | 44,05063291 | 100 |
| 21 | rs2830795 | AG | 474 | 411 | 0 | 63 | 0 | 212 | 262 | 44,7257384 | 86,70886076 |
| 21 | rs2831700 | AG | 258 | 59 | 0 | 199 | 0 | 119 | 139 | 46,12403101 | 77,13178295 |
| 21 | rs914165 | AG | 191 | 117 | 0 | 74 | 0 | 88 | 103 | 46,07329843 | 61,2565445 |
| 21 | rs221956 | CC | 225 | 0 | 224 | 0 | 1 | 115 | 110 | 51,11111111 | 99,55555556 |
| 22 | rs733164 | AG | 198 | 38 | 0 | 160 | 0 | 111 | 87 | 56,06060606 | 80,80808081 |
| 22 | rs987640 | AT | 239 | 77 | 0 | 1 | 161 | 92 | 147 | 38,49372385 | 67,36401674 |
| 22 | rs2040411 | AA | 435 | 435 | 0 | 0 | 0 | 186 | 249 | 42,75862069 | 100 |
| 22 | rs1028528 | AG | 248 | 183 | 0 | 65 | 0 | 139 | 109 | 56,0483871 | 73,79032258 |
| Y | rs2534636 | C | 58 | 0 | 58 | 0 | 0 | 29 | 29 | 50 | 0 |
| Y | rs35284970 | C | 18 | 0 | 18 | 0 | 0 | 10 | 8 | 55,55555556 | 0 |
| Y | rs9786184 | C | 50 | 0 | 50 | 0 | 0 | 24 | 26 | 48 | 100 |
| Y | rs9786139 | G | 49 | 0 | 0 | 49 | 0 | 30 | 19 | 61,2244898 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 48 | 0 | 48 | 0 | 0 | 27 | 21 | 56,25 | 0 |
| Y | rs17250845 | C | 42 | 0 | 42 | 0 | 0 | 25 | 17 | 59,52380952 | 100 |
| Y | L298 | T | 37 | 0 | 0 | 0 | 37 | 12 | 25 | 32,43243243 | 0 |
| Y | P256 | G | 54 | 0 | 0 | 54 | 0 | 30 | 24 | 55,55555556 | 0 |
| Y | P202 | T | 32 | 0 | 0 | 0 | 32 | 13 | 19 | 40,625 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 47 | 47 | 0 | 0 | 0 | 31 | 16 | 65,95744681 | 100 |
| Y | rs4141886 | A | 25 | 25 | 0 | 0 | 0 | 8 | 17 | 32 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 19 | 0 | 0 | 0 | 19 | 6 | 13 | 31,57894737 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 60 | 0 | 0 | 0 | 60 | 32 | 28 | 53,33333333 | 0 |
| Y | rs20320 | G | 21 | 0 | 0 | 21 | 0 | 8 | 13 | 38,0952381 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 74 | 0 | 0 | 0 | 74 | 38 | 36 | 51,35135135 | 0 |
| Y | rs8179021 | C | 51 | 0 | 51 | 0 | 0 | 27 | 24 | 52,94117647 | 0 |
| Y | rs2032624 | A | 32 | 32 | 0 | 0 | 0 | 16 | 16 | 50 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 55 | 0 | 0 | 54 | 1 | 28 | 27 | 50,90909091 | 98,18181818 |
| Y | rs9341278 | G | 37 | 0 | 0 | 37 | 0 | 28 | 9 | 75,67567568 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 49 | 49 | 0 | 0 | 0 | 30 | 19 | 61,2244898 | 100 |
| Y | rs2319818 | G | 64 | 0 | 0 | 64 | 0 | 35 | 29 | 54,6875 | 0 |
| Y | rs17269816 | C | 65 | 0 | 65 | 0 | 0 | 38 | 27 | 58,46153846 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 61 | 61 | 0 | 0 | 0 | 40 | 21 | 65,57377049 | 0 |
| Y | M479 | C | 8 | 0 | 8 | 0 | 0 | 6 | 2 | 75 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | 9 | 10 | 47,36842105 | 0 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Y | rs3900 | C | 85 | 0 | 85 | 0 | 0 | 45 | 40 | 52,94117647 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 52 | 52 | 0 | 0 | 0 | 26 | 26 | 50 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 35 | 0 | 0 | 35 | 0 | 13 | 22 | 37,14285714 | 100 |
| Y | rs2032673 | T | 70 | 0 | 0 | 0 | 70 | 36 | 34 | 51,42857143 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 91 | 0 | 0 | 0 | 91 | 32 | 59 | 35,16483516 | 0 |
| Y | rs16980426 | T | 56 | 0 | 0 | 0 | 56 | 32 | 24 | 57,14285714 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 67 | 66 | 0 | 1 | 0 | 27 | 40 | 40,29850746 | 0 |
| Y | rs17842518 | G | 32 | 0 | 0 | 32 | 0 | 11 | 21 | 34,375 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 75 | 75 | 0 | 0 | 0 | 37 | 38 | 49,33333333 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 12: 1074A-1023A 1:10 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 1181 | 642 | 0 | 539 | 0 | 482 | 699 | 40,81287045 | 54,36071126 |
| 1 | rs7520386 | AG | 428 | 413 | 0 | 15 | 0 | 154 | 274 | 35,98130841 | 96,4953271 |
| 1 | rs4847034 | AG | 661 | 615 | 0 | 45 | 1 | 255 | 406 | 38,57791225 | 93,0408472 |
| 1 | rs560681 | AG | 1053 | 985 | 0 | 67 | 1 | 472 | 581 | 44,82431149 | 93,54226021 |
| 1 | rs10495407 | AG | 1404 | 1338 | 0 | 64 | 2 | 598 | 806 | 42,59259259 | 95,2991453 |
| 1 | rs891700 | AG | 813 | 418 | 1 | 393 | 1 | 431 | 382 | 53,01353014 | 51,41451415 |
| 1 | rs1413212 | CT | 374 | 0 | 206 | 0 | 168 | 167 | 207 | 44,65240642 | 55,0802139 |
| 2 | rs876724 | CC | 364 | 0 | 363 | 1 | 0 | 206 | 158 | 56,59340659 | 99,72527473 |
| 2 | rs1109037 | AG | 271 | 122 | 1 | 148 | 0 | 129 | 142 | 47,60147601 | 54,61254613 |
| 2 | rs993934 | AG | 465 | 239 | 0 | 226 | 0 | 232 | 233 | 49,89247312 | 51,39784946 |
| 2 | rs12997453 | GG | 292 | 0 | 0 | 292 | 0 | 138 | 154 | 47,26027397 | 100 |
| 2 | rs907100 | CG | 590 | 0 | 246 | 344 | 0 | 285 | 305 | 48,30508475 | 58,30508475 |
| 3 | rs1357617 | AT | 1179 | 555 | 0 | 1 | 623 | 553 | 626 | 46,90415606 | 52,84139101 |
| 3 | rs4364205 | GT | 1033 | 3 | 0 | 982 | 48 | 642 | 391 | 62,14908035 | 95,06292352 |
| 3 | rs1872575 | AG | 1168 | 709 | 0 | 459 | 0 | 587 | 581 | 50,25684932 | 60,70205479 |
| 3 | rs1355366 | CT | 836 | 0 | 801 | 0 | 35 | 473 | 363 | 56,57894737 | 95,81339713 |
| 3 | rs6444724 | CT | 261 | 0 | 108 | 0 | 153 | 89 | 172 | 34,09961686 | 58,62068966 |
| 4 | rs2046361 | AT | 805 | 327 | 2 | 2 | 474 | 405 | 400 | 50,31055901 | 58,88198758 |
| 4 | rs6811238 | GT | 1278 | 0 | 1 | 94 | 1183 | 567 | 711 | 44,36619718 | 92,56651017 |
| 4 | rs1979255 | CG | 275 | 1 | 28 | 246 | 0 | 147 | 128 | 53,45454545 | 89,45454545 |
| 5 | rs717302 | AG | 655 | 348 | 0 | 306 | 1 | 365 | 290 | 55,72519084 | 53,12977099 |
| 5 | rs159606 | AG | 746 | 334 | 0 | 412 | 0 | 332 | 414 | 44,50402145 | 55,22788204 |
| 5 | rs7704770 | AG | 564 | 353 | 0 | 211 | 0 | 250 | 314 | 44,32624113 | 62,58865248 |
| 5 | rs251934 | AG | 727 | 434 | 0 | 293 | 0 | 321 | 406 | 44,15405777 | 59,69738652 |
| 5 | rs338882 | AG | 340 | 142 | 0 | 198 | 0 | 173 | 167 | 50,88235294 | 58,23529412 |
| 6 | rs13218440 | AG | 663 | 63 | 0 | 600 | 0 | 361 | 302 | 54,4494721 | 90,49773756 |
| 6 | rs214955 | CT | 422 | 0 | 27 | 0 | 395 | 265 | 157 | 62,79620853 | 93,60189573 |
| 6 | rs727811 | GT | 789 | 1 | 1 | 426 | 361 | 418 | 371 | 52,97845374 | 53,99239544 |
| 7 | rs6955448 | CT | 760 | 0 | 725 | 0 | 35 | 346 | 414 | 45,52631579 | 95,39473684 |
| 7 | rs917118 | CC | 436 | 0 | 436 | 0 | 0 | 208 | 228 | 47,70642202 | 100 |
| 7 | rs321198 | CT | 415 | 0 | 182 | 1 | 232 | 223 | 192 | 53,73493976 | 55,90361446 |
| 7 | rs737681 | TT | 666 | 0 | 2 | 0 | 664 | 324 | 342 | 48,64864865 | 99,6996997 |
| 8 | rs10092491 | CT | 855 | 0 | 746 | 0 | 109 | 423 | 432 | 49,47368421 | 87,25146199 |
| 8 | rs4288409 | AC | 558 | 485 | 73 | 0 | 0 | 285 | 273 | 51,07526882 | 86,91756272 |
| 8 | rs2056277 | CC | 1136 | 0 | 1136 | 0 | 0 | 569 | 567 | 50,08802817 | 100 |
| 9 | rs1015250 | CG | 194 | 0 | 70 | 124 | 0 | 68 | 126 | 35,05154639 | 63,91752577 |
| 9 | rs7041158 | CT | 830 | 0 | 758 | 0 | 72 | 380 | 450 | 45,78313253 | 91,3253012 |
| 9 | rs1463729 | CT | 518 | 0 | 288 | 11 | 219 | 319 | 199 | 61,58301158 | 55,5984556 |
| 9 | rs1360288 | CT | 640 | 0 | 289 | 8 | 343 | 343 | 297 | 53,59375 | 53,59375 |
| 9 | rs10776839 | GT | 518 | 0 | 2 | 224 | 292 | 236 | 282 | 45,55984556 | 56,37065637 |
| 10 | rs826472 | CT | 743 | 0 | 473 | 0 | 270 | 325 | 418 | 43,74158816 | 63,66083445 |
| 10 | rs735155 | CT | 554 | 0 | 505 | 0 | 49 | 256 | 298 | 46,20938628 | 91,15523466 |
| 10 | rs3780962 | AG | 360 | 24 | 0 | 336 | 0 | 177 | 183 | 49,16666667 | 93,33333333 |
| 10 | rs740598 | AG | 968 | 493 | 1 | 474 | 0 | 398 | 570 | 41,11570248 | 50,92975207 |
| 10 | rs964681 | CT | 320 | 4 | 257 | 0 | 59 | 142 | 178 | 44,375 | 80,3125 |
| 11 | rs1498553 | CT | 925 | 1 | 877 | 0 | 47 | 535 | 390 | 57,83783784 | 94,81081081 |
| 11 | rs901398 | CT | 832 | 0 | 143 | 0 | 689 | 440 | 392 | 52,88461538 | 82,8125 |
| 11 | rs10488710 | CG | 280 | 0 | 135 | 145 | 0 | 135 | 145 | 48,21428571 | 51,78571429 |
| 11 | rs2076848 | AT | 261 | 112 | 2 | 0 | 147 | 127 | 134 | 48,65900383 | 56,32183908 |
| 12 | rs2269355 | CG | 969 | 0 | 92 | 877 | 0 | 452 | 517 | 46,64602683 | 90,50567595 |
| 12 | rs2111980 | CT | 294 | 0 | 128 | 2 | 164 | 187 | 107 | 63,60544218 | 55,78231293 |
| 12 | rs10773760 | AG | 551 | 320 | 0 | 231 | 0 | 271 | 280 | 49,18330309 | 58,07622505 |
| 13 | rs1335873 | AA | 470 | 469 | 1 | 0 | 0 | 233 | 237 | 49,57446809 | 99,78723404 |
| 13 | rs1886510 | AG | 960 | 365 | 1 | 594 | 0 | 481 | 479 | 50,10416667 | 61,875 |
| 13 | rs1058083 | GG | 853 | 0 | 0 | 853 | 0 | 476 | 377 | 55,80304807 | 100 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 13 | rs354439 | AT | 1181 | 629 | 1 | 0 | 551 | 529 | 652 | 44,79254869 | 53,2599492 |
| 14 | rs1454361 | AT | 983 | 551 | 1 | 2 | 429 | 506 | 477 | 51,4750763 | 56,05289929 |
| 14 | rs722290 | CG | 338 | 0 | 129 | 209 | 0 | 127 | 211 | 37,5739645 | 61,83431953 |
| 14 | rs873196 | CT | 414 | 0 | 192 | 0 | 222 | 230 | 184 | 55,55555556 | 53,62318841 |
| 14 | rs4530059 | AG | 463 | 33 | 0 | 430 | 0 | 238 | 225 | 51,40388769 | 92,87257019 |
| 15 | rs2016276 | CT | 509 | 2 | 38 | 0 | 469 | 237 | 272 | 46,56188605 | 92,14145383 |
| 15 | rs1821380 | CG | 1394 | 0 | 1200 | 194 | 0 | 726 | 668 | 52,08034433 | 86,08321377 |
| 15 | rs1528460 | CT | 935 | 0 | 393 | 0 | 542 | 504 | 431 | 53,90374332 | 57,96791444 |
| 16 | rs729172 | GT | 554 | 0 | 0 | 250 | 304 | 316 | 238 | 57,03971119 | 54,87364621 |
| 16 | rs2342747 | GG | 209 | 0 | 0 | 209 | 0 | 110 | 99 | 52,63157895 | 100 |
| 16 | rs430046 | CT | 433 | 0 | 409 | 0 | 24 | 290 | 143 | 66,97459584 | 94,45727483 |
| 16 | rs1382387 | AC | 610 | 296 | 314 | 0 | 0 | 317 | 293 | 51,96721311 | 51,47540984 |
| 17 | rs9905977 | AG | 706 | 359 | 0 | 346 | 1 | 281 | 425 | 39,80169972 | 50,84985836 |
| 17 | rs740910 | AG | 871 | 387 | 0 | 479 | 5 | 459 | 412 | 52,69804822 | 54,99425947 |
| 17 | rs938283 | CT | 1106 | 1 | 441 | 0 | 664 | 604 | 502 | 54,61121157 | 60,03616637 |
| 17 | rs2292972 | CT | 394 | 0 | 190 | 0 | 204 | 206 | 188 | 52,28426396 | 51,77664975 |
| 18 | rs1493232 | AC | 285 | 276 | 9 | 0 | 0 | 131 | 154 | 45,96491228 | 96,84210526 |
| 18 | rs9951171 | AG | 431 | 226 | 0 | 205 | 0 | 183 | 248 | 42,45939675 | 52,4361949 |
| 18 | rs1736442 | CT | 987 | 0 | 78 | 0 | 909 | 530 | 457 | 53,69807497 | 92,09726444 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1054 | 0 | 969 | 0 | 85 | 622 | 432 | 59,01328273 | 91,93548387 |
| 19 | rs719366 | AG | 199 | 179 | 0 | 20 | 0 | 80 | 119 | 40,20100503 | 89,94974874 |
| 19 | rs576261 | AC | 283 | 156 | 127 | 0 | 0 | 127 | 156 | 44,87632509 | 55,12367491 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1263 | 724 | 539 | 0 | 0 | 618 | 645 | 48,93111639 | 57,32383215 |
| 20 | rs445251 | CG | 945 | 1 | 520 | 424 | 0 | 487 | 458 | 51,53439153 | 55,02645503 |
| 20 | rs1005533 | AG | 903 | 780 | 0 | 123 | 0 | 578 | 325 | 64,00885936 | 86,37873754 |
| 20 | rs1523537 | CT | 701 | 0 | 335 | 4 | 362 | 399 | 302 | 56,91868759 | 51,64051355 |
| 21 | rs722098 | AA | 981 | 981 | 0 | 0 | 0 | 473 | 508 | 48,21610601 | 100 |
| 21 | rs2830795 | AG | 1207 | 1137 | 0 | 70 | 0 | 626 | 581 | 51,86412593 | 94,2004971 |
| 21 | rs2831700 | AG | 656 | 62 | 0 | 593 | 1 | 338 | 318 | 51,52439024 | 90,39634146 |
| 21 | rs914165 | AG | 614 | 491 | 0 | 123 | 0 | 370 | 244 | 60,26058632 | 79,96742671 |
| 21 | rs221956 | CC | 700 | 0 | 696 | 0 | 4 | 363 | 337 | 51,85714286 | 99,42857143 |
| 22 | rs733164 | AG | 429 | 25 | 0 | 404 | 0 | 182 | 247 | 42,42424242 | 94,17249417 |
| 22 | rs987640 | AT | 795 | 336 | 1 | 2 | 456 | 424 | 371 | 53,33333333 | 57,35849057 |
| 22 | rs2040411 | AA | 854 | 848 | 1 | 4 | 1 | 404 | 450 | 47,30679157 | 99,29742389 |
| 22 | rs1028528 | AG | 571 | 319 | 1 | 251 | 0 | 251 | 320 | 43,95796848 | 55,86690018 |
| Y | rs2534636 | C | 27 | 0 | 27 | 0 | 0 | 17 | 10 | 62,96296296 | 0 |
| Y | rs35284970 | C | 28 | 0 | 28 | 0 | 0 | 9 | 19 | 32,14285714 | 0 |
| Y | rs9786184 | C | 44 | 0 | 44 | 0 | 0 | 24 | 20 | 54,54545455 | 100 |
| Y | rs9786139 | G | 60 | 0 | 0 | 60 | 0 | 26 | 34 | 43,33333333 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 57 | 0 | 57 | 0 | 0 | 30 | 27 | 52,63157895 | 0 |
| Y | rs17250845 | C | 49 | 0 | 49 | 0 | 0 | 20 | 29 | 40,81632653 | 100 |
| Y | L298 | T | 34 | 0 | 0 | 0 | 34 | 11 | 23 | 32,35294118 | 0 |
| Y | P256 | G | 62 | 0 | 0 | 62 | 0 | 38 | 24 | 61,29032258 | 0 |
| Y | P202 | T | 97 | 0 | 0 | 0 | 97 | 55 | 42 | 56,70103093 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 105 | 102 | 0 | 3 | 0 | 58 | 47 | 55,23809524 | 97,14285714 |
| Y | rs4141886 | A | 16 | 16 | 0 | 0 | 0 | 7 | 9 | 43,75 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 40 | 0 | 0 | 0 | 40 | 19 | 21 | 47,5 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 74 | 0 | 0 | 0 | 74 | 32 | 42 | 43,24324324 | 0 |
| Y | rs20320 | G | 28 | 0 | 0 | 28 | 0 | 14 | 14 | 50 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 92 | 0 | 0 | 0 | 92 | 40 | 52 | 43,47826087 | 0 |
| Y | rs8179021 | C | 29 | 0 | 29 | 0 | 0 | 16 | 13 | 55,17241379 | 0 |
| Y | rs2032624 | A | 27 | 27 | 0 | 0 | 0 | 16 | 11 | 59,25925926 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 42 | 0 | 0 | 42 | 0 | 25 | 17 | 59,52380952 | 100 |
| Y | rs9341278 | G | 27 | 0 | 0 | 27 | 0 | 23 | 4 | 85,18518519 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 40 | 40 | 0 | 0 | 0 | 24 | 16 | 60 | 100 |
| Y | rs2319818 | G | 73 | 0 | 0 | 73 | 0 | 38 | 35 | 52,05479452 | 0 |
| Y | rs17269816 | C | 30 | 0 | 30 | 0 | 0 | 13 | 17 | 43,33333333 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 78 | 78 | 0 | 0 | 0 | 38 | 40 | 48,71794872 | 0 |
| Y | M479 | C | 21 | 0 | 21 | 0 | 0 | 9 | 12 | 42,85714286 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 22 | 0 | 22 | 0 | 0 | 17 | 5 | 77,27272727 | 0 |
| Y | rs3900 | C | 71 | 0 | 70 | 0 | 1 | 36 | 35 | 50,70422535 | 98,5915493 |
| Y | rs3911 | A | 47 | 47 | 0 | 0 | 0 | 24 | 23 | 51,06382979 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 58 | 2 | 0 | 56 | 0 | 25 | 33 | 43,10344828 | 96,55172414 |
| Y | rs2032673 | T | 89 | 0 | 0 | 0 | 89 | 43 | 46 | 48,31460674 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 84 | 1 | 0 | 0 | 83 | 47 | 37 | 55,95238095 | 0 |
| Y | rs16980426 | T | 72 | 0 | 0 | 0 | 72 | 37 | 35 | 51,38888889 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 98 | 98 | 0 | 0 | 0 | 43 | 55 | 43,87755102 | 0 |
| Y | rs17842518 | G | 48 | 0 | 0 | 48 | 0 | 27 | 21 | 56,25 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 76 | 76 | 0 | 0 | 0 | 48 | 28 | 63,15789474 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 13: 1074A-1023A 1:20 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 628 | 354 | 0 | 274 | 0 | 276 | 352 | 43,94904459 | 56,36942675 |
| 1 | rs7520386 | AA | 391 | 382 | 1 | 7 | 1 | 174 | 217 | 44,50127877 | 97,69820972 |
| 1 | rs4847034 | AG | 472 | 454 | 0 | 18 | 0 | 220 | 252 | 46,61016949 | 0 |
| 1 | rs560681 | AG | 813 | 791 | 0 | 22 | 0 | 379 | 434 | 46,61746617 | 0 |
| 1 | rs10495407 | AG | 1117 | 1074 | 0 | 41 | 2 | 472 | 645 | 42,25604297 | 96,15040286 |
| 1 | rs891700 | AG | 521 | 249 | 0 | 272 | 0 | 204 | 317 | 39,15547025 | 52,20729367 |
| 1 | rs1413212 | CT | 369 | 0 | 178 | 0 | 191 | 208 | 161 | 56,36856369 | 51,76151762 |
| 2 | rs876724 | CC | 263 | 1 | 262 | 0 | 0 | 144 | 119 | 54,75285171 | 99,61977186 |
| 2 | rs1109037 | AG | 310 | 141 | 0 | 169 | 0 | 138 | 172 | 44,51612903 | 54,51612903 |
| 2 | rs993934 | AG | 375 | 201 | 0 | 174 | 0 | 215 | 160 | 57,33333333 | 53,6 |
| 2 | rs12997453 | GG | 230 | 0 | 0 | 230 | 0 | 122 | 108 | 53,04347826 | 100 |
| 2 | rs907100 | CG | 444 | 1 | 212 | 231 | 0 | 194 | 250 | 43,69369369 | 52,02702703 |
| 3 | rs1357617 | AT | 708 | 362 | 2 | 0 | 344 | 432 | 276 | 61,01694915 | 51,1299435 |
| 3 | rs4364205 | GT | 854 | 1 | 0 | 832 | 21 | 538 | 316 | 62,99765808 | 97,42388759 |
| 3 | rs1872575 | AG | 871 | 477 | 0 | 394 | 0 | 408 | 463 | 46,84270953 | 54,76463835 |
| 3 | rs1355366 | CT | 664 | 0 | 627 | 0 | 37 | 338 | 326 | 50,90361446 | 94,42771084 |
| 3 | rs6444724 | CT | 283 | 0 | 170 | 0 | 113 | 134 | 149 | 47,34982332 | 60,07067138 |
| 4 | rs2046361 | AT | 683 | 287 | 0 | 0 | 396 | 374 | 309 | 54,75841874 | 57,9795022 |
| 4 | rs6811238 | GT | 780 | 0 | 0 | 35 | 745 | 306 | 474 | 39,23076923 | 95,51282051 |
| 4 | rs1979255 | CG | 248 | 0 | 13 | 235 | 0 | 122 | 126 | 49,19354839 | 94,75806452 |
| 5 | rs717302 | AG | 486 | 212 | 0 | 274 | 0 | 277 | 209 | 56,99588477 | 56,37860082 |
| 5 | rs159606 | AG | 536 | 237 | 0 | 298 | 1 | 227 | 309 | 42,35074627 | 55,59701493 |
| 5 | rs7704770 | AG | 519 | 324 | 0 | 195 | 0 | 269 | 250 | 51,83044316 | 62,42774566 |
| 5 | rs251934 | AG | 576 | 300 | 0 | 272 | 4 | 270 | 306 | 46,875 | 52,08333333 |
| 5 | rs338882 | AG | 456 | 192 | 0 | 264 | 0 | 227 | 229 | 49,78070175 | 57,89473684 |
| 6 | rs13218440 | AG | 509 | 21 | 0 | 488 | 0 | 251 | 258 | 49,31237721 | 95,87426326 |
| 6 | rs214955 | TT | 288 | 0 | 5 | 0 | 283 | 172 | 116 | 59,72222222 | 98,26388889 |
| 6 | rs727811 | GT | 483 | 0 | 0 | 246 | 237 | 256 | 227 | 53,00207039 | 50,93167702 |
| 7 | rs6955448 | CT | 593 | 0 | 555 | 0 | 38 | 280 | 313 | 47,21753794 | 93,59190556 |
| 7 | rs917118 | CC | 344 | 0 | 344 | 0 | 0 | 191 | 153 | 55,52325581 | 100 |
| 7 | rs321198 | CT | 373 | 0 | 191 | 0 | 182 | 214 | 159 | 57,37265416 | 51,20643432 |
| 7 | rs737681 | TT | 563 | 0 | 0 | 0 | 563 | 267 | 296 | 47,42451155 | 100 |
| 8 | rs10092491 | CT | 712 | 0 | 675 | 0 | 37 | 351 | 361 | 49,29775281 | 94,80337079 |
| 8 | rs4288409 | AC | 394 | 363 | 29 | 2 | 0 | 188 | 206 | 47,71573604 | 92,1319797 |
| 8 | rs2056277 | CC | 756 | 0 | 756 | 0 | 0 | 314 | 442 | 41,53439153 | 100 |
| 9 | rs1015250 | CG | 222 | 0 | 103 | 119 | 0 | 79 | 143 | 35,58558559 | 53,6036036 |
| 9 | rs7041158 | CT | 570 | 0 | 547 | 0 | 23 | 246 | 324 | 43,15789474 | 95,96491228 |
| 9 | rs1463729 | CT | 393 | 0 | 199 | 0 | 194 | 262 | 131 | 66,66666667 | 50,63613232 |
| 9 | rs1360288 | CT | 557 | 0 | 286 | 0 | 271 | 299 | 258 | 53,68043088 | 51,3464991 |
| 9 | rs10776839 | GT | 364 | 0 | 1 | 167 | 196 | 203 | 161 | 55,76923077 | 53,84615385 |
| 10 | rs826472 | CT | 510 | 0 | 268 | 0 | 242 | 251 | 259 | 49,21568627 | 52,54901961 |
| 10 | rs735155 | CT | 431 | 0 | 406 | 0 | 25 | 234 | 197 | 54,29234339 | 94,19953596 |
| 10 | rs3780962 | GG | 235 | 3 | 0 | 232 | 0 | 116 | 119 | 49,36170213 | 98,72340426 |
| 10 | rs740598 | AG | 550 | 252 | 0 | 298 | 0 | 239 | 311 | 43,45454545 | 54,18181818 |
| 10 | rs964681 | CT | 337 | 0 | 315 | 1 | 21 | 151 | 186 | 44,80712166 | 93,47181009 |
| 11 | rs1498553 | CT | 693 | 1 | 647 | 0 | 45 | 380 | 313 | 54,83405483 | 93,36219336 |
| 11 | rs901398 | CT | 662 | 1 | 39 | 0 | 622 | 370 | 292 | 55,89123867 | 93,95770393 |
| 11 | rs10488710 | CG | 221 | 0 | 121 | 100 | 0 | 96 | 125 | 43,43891403 | 54,75113122 |
| 11 | rs2076848 | AT | 313 | 150 | 1 | 0 | 162 | 165 | 148 | 52,71565495 | 51,7571885 |
| 12 | rs2269355 | CG | 811 | 0 | 26 | 785 | 0 | 372 | 439 | 45,86929716 | 96,79408138 |
| 12 | rs2111980 | CT | 210 | 0 | 100 | 0 | 110 | 104 | 106 | 49,52380952 | 52,38095238 |
| 12 | rs10773760 | AG | 492 | 241 | 0 | 251 | 0 | 184 | 308 | 37,39837398 | 51,01626016 |
| 13 | rs1335873 | AA | 478 | 472 | 0 | 1 | 5 | 239 | 239 | 50 | 98,74476987 |
| 13 | rs1886510 | AG | 524 | 250 | 1 | 273 | 0 | 294 | 230 | 56,10687023 | 52,09923664 |
| 13 | rs1058083 | GG | 738 | 0 | 0 | 738 | 0 | 335 | 403 | 45,39295393 | 100 |
| 13 | rs354439 | AT | 836 | 429 | 0 | 0 | 407 | 322 | 514 | 38,51674641 | 51,31578947 |
| 14 | rs1454361 | AT | 700 | 355 | 0 | 2 | 343 | 357 | 343 | 51 | 50,71428571 |
| 14 | rs722290 | CG | 242 | 0 | 109 | 133 | 0 | 79 | 163 | 32,6446281 | 54,95867769 |
| 14 | rs873196 | CT | 402 | 0 | 197 | 0 | 205 | 187 | 215 | 46,51741294 | 50,99502488 |
| 14 | rs4530059 | AG | 339 | 17 | 0 | 322 | 0 | 159 | 180 | 46,90265487 | 94,98525074 |
| 15 | rs2016276 | CT | 490 | 0 | 14 | 0 | 476 | 203 | 287 | 41,42857143 | 0 |
| 15 | rs1821380 | CG | 889 | 0 | 854 | 35 | 0 | 444 | 445 | 49,94375703 | 96,06299213 |
| 15 | rs1528460 | CT | 521 | 0 | 238 | 0 | 283 | 325 | 196 | 62,38003839 | 54,31861804 |
| 16 | rs729172 | GT | 390 | 3 | 0 | 189 | 198 | 197 | 193 | 50,51282051 | 50,76923077 |
| 16 | rs2342747 | GG | 146 | 0 | 0 | 146 | 0 | 77 | 69 | 52,73972603 | 100 |
| 16 | rs430046 | CC | 327 | 0 | 317 | 0 | 10 | 145 | 182 | 44,34250765 | 0 |
| 16 | rs1382387 | AC | 469 | 231 | 237 | 0 | 1 | 253 | 216 | 53,9445629 | 50,53304904 |

| 17 | rs9905977 | AG | 486 | 232 | 0 | 253 | 1 | 216 | 270 | 44,44444444 | 52,05761317 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 17 | rs740910 | AG | 568 | 250 | 0 | 315 | 3 | 290 | 278 | 51,05633803 | 55,45774648 |
| 17 | rs938283 | CT | 716 | 0 | 326 | 0 | 390 | 360 | 356 | 50,27932961 | 54,46927374 |
| 17 | rs2292972 | CT | 280 | 0 | 142 | 0 | 138 | 144 | 136 | 51,42857143 | 50,71428571 |
| 18 | rs1493232 | AA | 214 | 210 | 4 | 0 | 0 | 112 | 102 | 52,3364486 | 98,13084112 |
| 18 | rs9951171 | AG | 296 | 136 | 1 | 159 | 0 | 165 | 131 | 55,74324324 | 53,71621622 |
| 18 | rs1736442 | CT | 656 | 0 | 20 | 0 | 636 | 353 | 303 | 53,81097561 | 0 |
| 18 | rs1024116 | CT | 764 | 0 | 708 | 0 | 56 | 379 | 385 | 49,60732984 | 92,67015707 |
| 19 | rs719366 | AG | 188 | 181 | 1 | 6 | 0 | 94 | 94 | 50 | 96,27659574 |
| 19 | rs576261 | AC | 237 | 122 | 113 | 2 | 0 | 103 | 134 | 43,45991561 | 51,47679325 |
| 20 | rs1031825 | AC | 1136 | 621 | 514 | 0 | 1 | 539 | 597 | 47,4471831 | 54,66549296 |
| 20 | rs445251 | CG | 628 | 0 | 342 | 284 | 2 | 327 | 301 | 52,07006369 | 54,45859873 |
| 20 | rs1005533 | AG | 651 | 622 | 0 | 29 | 0 | 441 | 210 | 67,74193548 | 95,5453149 |
| 20 | rs1523537 | CT | 625 | 0 | 286 | 1 | 338 | 323 | 302 | 51,68 | 54,08 |
| 21 | rs722098 | AA | 883 | 881 | 0 | 2 | 0 | 398 | 485 | 45,07361268 | 99,77349943 |
| 21 | rs2830795 | AG | 996 | 964 | 0 | 32 | 0 | 529 | 467 | 53,1124498 | 0 |
| 21 | rs2831700 | GG | 521 | 11 | 0 | 510 | 0 | 227 | 294 | 43,57005758 | 97,88867562 |
| 21 | rs914165 | AG | 471 | 447 | 0 | 24 | 0 | 222 | 249 | 47,13375796 | 94,9044586 |
| 21 | rs221956 | CC | 525 | 0 | 524 | 0 | 1 | 279 | 246 | 53,14285714 | 99,80952381 |
| 22 | rs733164 | GG | 367 | 3 | 0 | 364 | 0 | 197 | 170 | 53,67847411 | 99,18256131 |
| 22 | rs987640 | AT | 582 | 297 | 1 | 0 | 284 | 242 | 340 | 41,58075601 | 51,03092784 |
| 22 | rs2040411 | AA | 758 | 757 | 0 | 1 | 0 | 321 | 437 | 42,34828496 | 99,86807388 |
| 22 | rs1028528 | AG | 516 | 283 | 0 | 233 | 0 | 288 | 228 | 55,81395349 | 54,84496124 |
| Y | rs2534636 | C | 16 | 0 | 16 | 0 | 0 | 7 | 9 | 43,75 | 0 |
| Y | rs35284970 | C | 16 | 0 | 16 | 0 | 0 | 4 | 12 | 25 | 0 |
| Y | rs9786184 | C | 39 | 0 | 39 | 0 | 0 | 20 | 19 | 51,28205128 | 100 |
| Y | rs9786139 | G | 17 | 0 | 0 | 17 | 0 | 10 | 7 | 58,82352941 | 0 |
| Y | rs16981290 | C | 19 | 0 | 19 | 0 | 0 | 8 | 11 | 42,10526316 | 0 |
| Y | rs17250845 | C | 20 | 0 | 18 | 2 | 0 | 12 | 8 | 60 | 90 |
| Y | L298 | T | 12 | 0 | 0 | 0 | 12 | 4 | 8 | 33,33333333 | 0 |
| Y | P256 | G | 27 | 0 | 0 | 27 | 0 | 20 | 7 | 74,07407407 | 0 |
| Y | P202 | T | 20 | 0 | 0 | 0 | 20 | 10 | 10 | 50 | 0 |
| Y | rs17306671 | A | 31 | 31 | 0 | 0 | 0 | 17 | 14 | 54,83870968 | 100 |
| Y | rs4141886 | N | 5 | 5 | 0 | 0 | 0 | 1 | 4 | 20 | 0 |
| Y | rs2032595 | T | 15 | 0 | 0 | 0 | 15 | 9 | 6 | 60 | 0 |
| Y | rs2032599 | T | 8 | 0 | 0 | 0 | 8 | 1 | 7 | 12,5 | 0 |
| Y | rs20320 | G | 8 | 0 | 0 | 8 | 0 | 6 | 2 | 75 | 0 |
| Y | rs2032602 | T | 25 | 0 | 0 | 0 | 25 | 14 | 11 | 56 | 0 |
| Y | rs8179021 | C | 22 | 0 | 22 | 0 | 0 | 6 | 16 | 27,27272727 | 0 |
| Y | rs2032624 | A | 22 | 22 | 0 | 0 | 0 | 16 | 6 | 72,72727273 | 0 |
| Y | rs2032636 | G | 32 | 0 | 0 | 32 | 0 | 14 | 18 | 43,75 | 100 |
| Y | rs9341278 | N | 7 | 0 | 0 | 7 | 0 | 7 | 0 | 100 | 0 |
| Y | rs2032658 | A | 11 | 11 | 0 | 0 | 0 | 8 | 3 | 72,72727273 | 0 |
| Y | rs2319818 | G | 36 | 0 | 0 | 36 | 0 | 19 | 17 | 52,77777778 | 0 |
| Y | rs17269816 | C | 30 | 0 | 30 | 0 | 0 | 17 | 13 | 56,66666667 | 0 |
| Y | rs17222573 | A | 43 | 43 | 0 | 0 | 0 | 29 | 14 | 67,44186047 | 0 |
| Y | M479 | C | 8 | 0 | 8 | 0 | 0 | 5 | 3 | 62,5 | 0 |
| Y | rs3848982 | C | 21 | 0 | 21 | 0 | 0 | 8 | 13 | 38,0952381 | 0 |
| Y | rs3900 | C | 27 | 0 | 27 | 0 | 0 | 12 | 15 | 44,44444444 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 21 | 21 | 0 | 0 | 0 | 13 | 8 | 61,9047619 | 0 |
| Y | rs2032631 | G | 19 | 2 | 0 | 17 | 0 | 5 | 14 | 26,31578947 | 89,47368421 |
| Y | rs2032673 | T | 17 | 0 | 0 | 0 | 17 | 6 | 11 | 35,29411765 | 0 |
| Y | rs2032652 | T | 36 | 0 | 0 | 0 | 36 | 16 | 20 | 44,44444444 | 0 |
| Y | rs16980426 | T | 34 | 0 | 0 | 0 | 34 | 22 | 12 | 64,70588235 | 0 |
| Y | rs13447443 | A | 32 | 32 | 0 | 0 | 0 | 18 | 14 | 56,25 | 0 |
| Y | rs17842518 | G | 18 | 0 | 0 | 18 | 0 | 10 | 8 | 55,55555556 | 0 |
| Y | rs2033003 | A | 36 | 36 | 0 | 0 | 0 | 22 | 14 | 61,11111111 | 100 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

## EK 14: 1063A-1066A-1067A 1:1:1 Karışım Oranı Tüm NGS Analiz Sonuçları

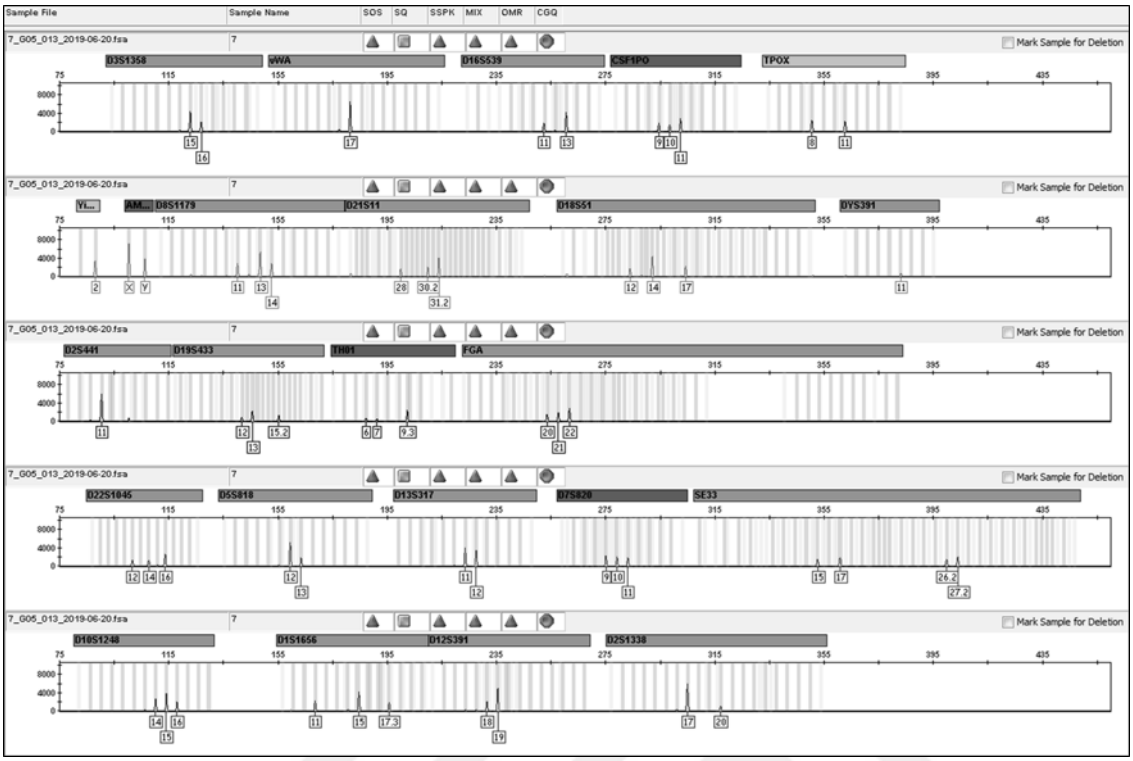
| KN | SNP | Genotip | Okuma | A | C | G | T | + | - | ZD | MAF |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | rs1490413 | AG | 1954 | 1266 | 1 | 687 | 0 | 770 | 1184 | 39,40634596 | 64,790174 |
| 1 | rs7520386 | AG | 537 | 177 | 0 | 360 | 0 | 235 | 302 | 43,76163873 | 67,03910615 |
| 1 | rs4847034 | AG | 889 | 491 | 0 | 398 | 0 | 371 | 518 | 41,73228346 | 55,23059618 |
| 1 | rs560681 | AG | 1959 | 565 | 0 | 1390 | 4 | 849 | 1110 | 43,33843798 | 70,95456866 |
| 1 | rs10495407 | AG | 2056 | 377 | 0 | 1679 | 0 | 876 | 1180 | 42,60700389 | 81,66342412 |
| 1 | rs891700 | AG | 1283 | 933 | 1 | 347 | 2 | 606 | 677 | 47,23304754 | 72,72018706 |
| 1 | rs1413212 | CT | 852 | 0 | 487 | 0 | 365 | 448 | 404 | 52,58215962 | 57,15962441 |

| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 2 | rs876724 | CT | 576 | 1 | 212 | 0 | 363 | 318 | 258 | 55,20833333 | 63,02083333 |
| 2 | rs1109037 | AG | 823 | 535 | 0 | 288 | 0 | 399 | 424 | 48,48116646 | 65,00607533 |
| 2 | rs993934 | AG | 875 | 769 | 1 | 105 | 0 | 448 | 427 | 51,2 | 87,88571429 |
| 2 | rs12997453 | AG | 690 | 308 | 0 | 382 | 0 | 378 | 312 | 54,7826087 | 55,36231884 |
| 2 | rs907100 | CG | 1147 | 1 | 331 | 815 | 0 | 572 | 575 | 49,86922406 | 71,05492589 |
| 3 | rs1357617 | TT | 1889 | 3 | 12 | 1 | 1873 | 966 | 923 | 51,13816834 | 99,152991 |
| 3 | rs4364205 | GT | 2008 | 2 | 0 | 747 | 1259 | 1179 | 829 | 58,71513944 | 62,69920319 |
| 3 | rs1872575 | AG | 2125 | 687 | 1 | 1437 | 0 | 1010 | 1115 | 47,52941176 | 67,62352941 |
| 3 | rs1355366 | CT | 1514 | 1 | 1282 | 0 | 231 | 810 | 704 | 53,5006605 | 84,67635403 |
| 3 | rs6444724 | CT | 803 | 1 | 445 | 0 | 357 | 373 | 430 | 46,45080946 | 55,41718555 |
| 4 | rs2046361 | AT | 1426 | 770 | 1 | 3 | 652 | 675 | 751 | 47,33520337 | 53,99719495 |
| 4 | rs6811238 | GT | 2132 | 2 | 0 | 1809 | 321 | 934 | 1198 | 43,80863039 | 84,84990619 |
| 4 | rs1979255 | CG | 537 | 1 | 100 | 436 | 0 | 269 | 268 | 50,09310987 | 81,19180633 |
| 5 | rs717302 | AG | 1016 | 524 | 0 | 491 | 1 | 553 | 463 | 54,42913386 | 51,57480315 |
| 5 | rs159606 | AG | 1160 | 411 | 1 | 746 | 2 | 520 | 640 | 44,82758621 | 64,31034483 |
| 5 | rs7704770 | AG | 1228 | 1044 | 0 | 184 | 0 | 590 | 638 | 48,04560261 | 85,01628664 |
| 5 | rs251934 | AG | 1191 | 349 | 1 | 840 | 1 | 551 | 640 | 46,263644 | 70,52896725 |
| 5 | rs338882 | AG | 1149 | 615 | 1 | 533 | 0 | 574 | 575 | 49,9564839 | 53,52480418 |
| 6 | rs13218440 | AG | 1141 | 394 | 0 | 747 | 0 | 596 | 545 | 52,23488168 | 65,46888694 |
| 6 | rs214955 | CT | 753 | 0 | 261 | 1 | 491 | 375 | 378 | 49,80079681 | 65,20584329 |
| 6 | rs727811 | GT | 1225 | 0 | 0 | 767 | 458 | 627 | 598 | 51,18367347 | 62,6122449 |
| 7 | rs6955448 | CT | 1338 | 0 | 995 | 3 | 340 | 657 | 681 | 49,10313901 | 74,36472347 |
| 7 | rs917118 | CT | 1035 | 0 | 331 | 1 | 703 | 542 | 493 | 52,36714976 | 67,92270531 |
| 7 | rs321198 | CT | 757 | 0 | 354 | 0 | 403 | 393 | 364 | 51,91545575 | 53,23645971 |
| 7 | rs737681 | CT | 1045 | 0 | 380 | 16 | 649 | 577 | 468 | 55,215311 | 62,10526316 |
| 8 | rs10092491 | CC | 1781 | 0 | 1770 | 0 | 11 | 852 | 929 | 47,83829309 | 99,38236946 |
| 8 | rs4288409 | AC | 1088 | 157 | 931 | 0 | 0 | 480 | 608 | 44,11764706 | 85,56985294 |
| 8 | rs2056277 | CT | 1687 | 1 | 1360 | 0 | 326 | 765 | 922 | 45,34676941 | 80,61647896 |
| 9 | rs1015250 | CG | 506 | 0 | 102 | 404 | 0 | 214 | 292 | 42,29249012 | 79,84189723 |
| 9 | rs7041158 | CT | 1202 | 0 | 837 | 0 | 365 | 609 | 593 | 50,6655574 | 69,63394343 |
| 9 | rs1463729 | CT | 1097 | 0 | 729 | 0 | 368 | 606 | 491 | 55,24156791 | 66,45396536 |
| 9 | rs1360288 | CT | 1514 | 0 | 1244 | 0 | 270 | 730 | 784 | 48,21664465 | 82,1664465 |
| 9 | rs10776839 | GT | 673 | 0 | 0 | 310 | 363 | 337 | 336 | 50,07429421 | 53,93759287 |
| 10 | rs826472 | CT | 1399 | 1 | 589 | 0 | 809 | 660 | 739 | 47,17655468 | 57,8270193 |
| 10 | rs735155 | CT | 945 | 0 | 383 | 0 | 562 | 500 | 445 | 52,91005291 | 59,47089947 |
| 10 | rs3780962 | AG | 729 | 363 | 0 | 366 | 0 | 381 | 348 | 52,26337449 | 50,20576132 |
| 10 | rs740598 | AG | 1536 | 522 | 4 | 1009 | 1 | 656 | 880 | 42,70833333 | 65,69010417 |
| 10 | rs964681 | CT | 779 | 0 | 516 | 4 | 259 | 378 | 401 | 48,5237484 | 66,23876765 |
| 11 | rs1498553 | CC | 2140 | 0 | 2139 | 1 | 0 | 1117 | 1023 | 52,19626168 | 99,95327103 |
| 11 | rs901398 | CT | 1550 | 0 | 226 | 0 | 1324 | 813 | 737 | 52,4516129 | 85,41935484 |
| 11 | rs10488710 | CG | 419 | 0 | 131 | 287 | 1 | 176 | 243 | 42,00477327 | 68,49642005 |
| 11 | rs2076848 | AT | 567 | 260 | 1 | 0 | 306 | 279 | 288 | 49,20634921 | 53,96825397 |
| 12 | rs2269355 | CG | 2322 | 4 | 751 | 1567 | 0 | 1104 | 1218 | 47,54521964 | 67,48492679 |
| 12 | rs2111980 | CC | 640 | 0 | 639 | 0 | 1 | 366 | 274 | 57,1875 | 99,84375 |
| 12 | rs10773760 | AG | 847 | 490 | 0 | 357 | 0 | 412 | 435 | 48,64226682 | 57,85123967 |
| 13 | rs1335873 | AT | 1501 | 1214 | 1 | 3 | 283 | 784 | 717 | 52,23184544 | 80,87941372 |
| 13 | rs1886510 | AG | 1250 | 266 | 0 | 984 | 0 | 597 | 653 | 47,76 | 78,72 |
| 13 | rs1058083 | AG | 1669 | 483 | 0 | 1185 | 1 | 762 | 907 | 45,65608149 | 71,00059916 |
| 13 | rs354439 | AT | 2277 | 1367 | 0 | 1 | 909 | 1025 | 1252 | 45,0153711 | 60,03513395 |
| 14 | rs1454361 | AT | 1523 | 527 | 3 | 1 | 992 | 764 | 759 | 50,1641497 | 65,13460276 |
| 14 | rs722290 | CG | 930 | 0 | 275 | 655 | 0 | 322 | 608 | 34,62365591 | 70,43010753 |
| 14 | rs873196 | CT | 889 | 0 | 340 | 0 | 549 | 431 | 458 | 48,48143982 | 61,75478065 |
| 14 | rs4530059 | GG | 719 | 0 | 0 | 719 | 0 | 393 | 326 | 54,65924896 | 100 |
| 15 | rs2016276 | CT | 986 | 0 | 461 | 1 | 524 | 456 | 530 | 46,2474645 | 53,14401623 |
| 15 | rs1821380 | CG | 2611 | 1 | 1615 | 994 | 1 | 1319 | 1292 | 50,51704328 | 61,8536959 |
| 15 | rs1528460 | CT | 1483 | 0 | 755 | 0 | 728 | 803 | 680 | 54,14699933 | 50,91031693 |
| 16 | rs729172 | GT | 1293 | 3 | 2 | 840 | 448 | 647 | 646 | 50,03866976 | 64,96519722 |
| 16 | rs2342747 | AG | 379 | 234 | 0 | 145 | 0 | 192 | 187 | 50,65963061 | 61,7414248 |
| 16 | rs430046 | CT | 635 | 0 | 237 | 0 | 398 | 356 | 279 | 56,06299213 | 62,67716535 |
| 16 | rs1382387 | AC | 1073 | 537 | 532 | 1 | 3 | 520 | 553 | 48,46225536 | 50,04659832 |
| 17 | rs9905977 | AG | 1136 | 571 | 0 | 565 | 0 | 521 | 615 | 45,86267606 | 50,26408451 |
| 17 | rs740910 | AG | 1469 | 878 | 0 | 589 | 2 | 681 | 788 | 46,35806671 | 59,76855003 |
| 17 | rs938283 | CT | 2035 | 0 | 186 | 0 | 1849 | 1015 | 1020 | 49,87714988 | 90,85995086 |
| 17 | rs2292972 | CT | 769 | 0 | 315 | 0 | 454 | 408 | 361 | 53,05591678 | 59,03771131 |
| 18 | rs1493232 | AC | 494 | 322 | 172 | 0 | 0 | 262 | 232 | 53,03643725 | 65,18218623 |
| 18 | rs9951171 | AG | 796 | 405 | 1 | 390 | 0 | 424 | 372 | 53,26633166 | 50,87939698 |
| 18 | rs1736442 | CT | 1698 | 0 | 826 | 0 | 872 | 907 | 791 | 53,41578327 | 51,35453475 |
| 18 | rs1024116 | CT | 1857 | 1 | 853 | 0 | 1003 | 1045 | 812 | 56,2735595 | 54,01184707 |
| 19 | rs719366 | AG | 510 | 358 | 0 | 152 | 0 | 249 | 261 | 48,82352941 | 70,19607843 |
| 19 | rs576261 | AC | 676 | 192 | 482 | 1 | 1 | 368 | 308 | 54,43786982 | 71,30177515 |
| 20 | rs1031825 | AC | 2547 | 1443 | 1103 | 1 | 0 | 1315 | 1232 | 51,62936788 | 56,6548881 |
| 20 | rs445251 | CG | 1456 | 0 | 1250 | 205 | 1 | 734 | 722 | 50,41208791 | 85,85164835 |

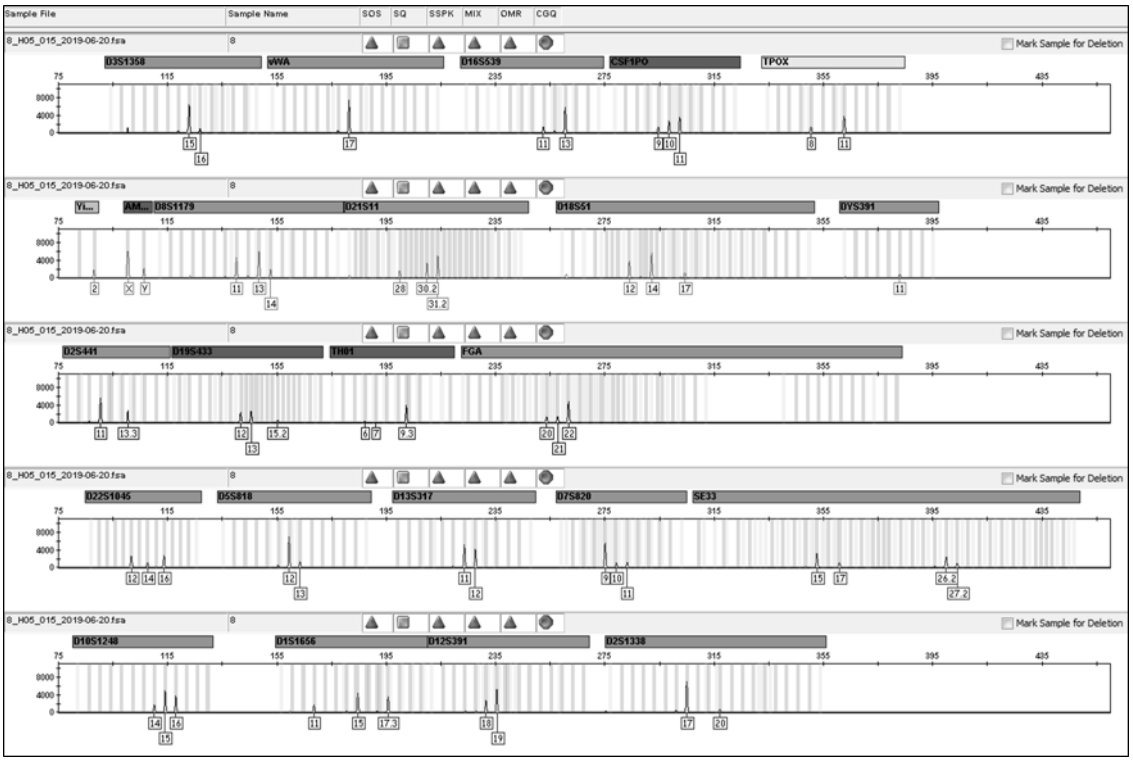
| | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 20 | rs1005533 | GG | 1768 | 1 | 0 | 1767 | 0 | 976 | 792 | 55,20361991 | 99,94343891 |
| 20 | rs1523537 | CT | 1479 | 0 | 1256 | 8 | 215 | 690 | 789 | 46,65314402 | 84,92224476 |
| 21 | rs722098 | AG | 1933 | 1641 | 1 | 291 | 0 | 891 | 1042 | 46,09415416 | 84,89394723 |
| 21 | rs2830795 | AG | 1986 | 1672 | 0 | 314 | 0 | 964 | 1022 | 48,53977845 | 84,18932528 |
| 21 | rs2831700 | AG | 1506 | 783 | 0 | 723 | 0 | 720 | 786 | 47,80876494 | 51,99203187 |
| 21 | rs914165 | AG | 921 | 663 | 1 | 257 | 0 | 474 | 447 | 51,46579805 | 71,98697068 |
| 21 | rs221956 | CT | 1220 | 0 | 748 | 0 | 472 | 699 | 521 | 57,29508197 | 61,31147541 |
| 22 | rs733164 | AG | 691 | 368 | 0 | 323 | 0 | 306 | 385 | 44,28364689 | 53,25615051 |
| 22 | rs987640 | AT | 1520 | 1012 | 3 | 1 | 504 | 789 | 731 | 51,90789474 | 66,57894737 |
| 22 | rs2040411 | AG | 1674 | 1177 | 0 | 495 | 2 | 738 | 936 | 44,08602151 | 70,31063321 |
| 22 | rs1028528 | AG | 1087 | 546 | 0 | 541 | 0 | 556 | 531 | 51,149954 | 50,2299908 |
| Y | rs2534636 | C | 443 | 0 | 442 | 0 | 1 | 188 | 255 | 42,43792325 | 99,77426637 |
| Y | rs35284970 | C | 201 | 0 | 201 | 0 | 0 | 95 | 106 | 47,26368159 | 100 |
| Y | rs9786184 | C | 608 | 1 | 607 | 0 | 0 | 305 | 303 | 50,16447368 | 99,83552632 |
| Y | rs9786139 | G | 441 | 0 | 0 | 441 | 0 | 246 | 195 | 55,78231293 | 100 |
| Y | rs16981290 | C | 520 | 0 | 520 | 0 | 0 | 277 | 243 | 53,26923077 | 100 |
| Y | rs17250845 | CG | 299 | 0 | 112 | 186 | 1 | 152 | 147 | 50,8361204 | 62,20735786 |
| Y | L298 | T | 324 | 0 | 0 | 0 | 324 | 110 | 214 | 33,95061728 | 100 |
| Y | P256 | G | 469 | 0 | 0 | 469 | 0 | 239 | 230 | 50,95948827 | 100 |
| Y | P202 | T | 504 | 0 | 1 | 0 | 503 | 270 | 234 | 53,57142857 | 99,8015873 |
| Y | rs17306671 | A | 668 | 665 | 0 | 3 | 0 | 327 | 341 | 48,95209581 | 99,5508982 |
| Y | rs4141886 | A | 222 | 222 | 0 | 0 | 0 | 104 | 118 | 46,84684685 | 100 |
| Y | rs2032595 | T | 281 | 0 | 0 | 0 | 281 | 118 | 163 | 41,99288256 | 100 |
| Y | rs2032599 | T | 550 | 0 | 0 | 1 | 549 | 259 | 291 | 47,09090909 | 99,81818182 |
| Y | rs20320 | G | 293 | 0 | 0 | 293 | 0 | 139 | 154 | 47,44027304 | 100 |
| Y | rs2032602 | T | 667 | 0 | 0 | 0 | 667 | 324 | 343 | 48,57571214 | 100 |
| Y | rs8179021 | C | 358 | 0 | 358 | 0 | 0 | 159 | 199 | 44,41340782 | 100 |
| Y | rs2032624 | A | 338 | 338 | 0 | 0 | 0 | 167 | 171 | 49,40828402 | 100 |
| Y | rs2032636 | G | 557 | 0 | 0 | 551 | 6 | 280 | 277 | 50,26929982 | 98,92280072 |
| Y | rs9341278 | G | 276 | 0 | 0 | 276 | 0 | 239 | 37 | 86,5942029 | 100 |
| Y | rs2032658 | A | 522 | 522 | 0 | 0 | 0 | 280 | 242 | 53,63984674 | 100 |
| Y | rs2319818 | AG | 439 | 267 | 1 | 171 | 0 | 223 | 216 | 50,79726651 | 60,82004556 |
| Y | rs17269816 | C | 483 | 0 | 482 | 0 | 1 | 228 | 255 | 47,20496894 | 99,79296066 |
| Y | rs17222573 | A | 443 | 443 | 0 | 0 | 0 | 248 | 195 | 55,98194131 | 100 |
| Y | M479 | C | 150 | 0 | 150 | 0 | 0 | 60 | 90 | 40 | 100 |
| Y | rs3848982 | C | 351 | 0 | 351 | 0 | 0 | 162 | 189 | 46,15384615 | 100 |
| Y | rs3900 | C | 918 | 0 | 918 | 0 | 0 | 461 | 457 | 50,21786492 | 100 |
| Y | rs3911 | A | 439 | 438 | 0 | 1 | 0 | 226 | 213 | 51,48063781 | 99,77220957 |
| Y | rs2032631 | G | 484 | 24 | 0 | 460 | 0 | 293 | 191 | 60,53719008 | 95,04132231 |
| Y | rs2032673 | T | 629 | 0 | 0 | 0 | 629 | 300 | 329 | 47,69475358 | 100 |
| Y | rs2032652 | T | 560 | 0 | 1 | 0 | 559 | 219 | 341 | 39,10714286 | 99,82142857 |
| Y | rs16980426 | T | 458 | 0 | 0 | 0 | 458 | 225 | 233 | 49,12663755 | 100 |
| Y | rs13447443 | A | 651 | 651 | 0 | 0 | 0 | 281 | 370 | 43,16436252 | 100 |
| Y | rs17842518 | G | 336 | 0 | 0 | 336 | 0 | 146 | 190 | 43,45238095 | 100 |
| Y | rs2033003 | A | 584 | 582 | 1 | 1 | 0 | 306 | 278 | 52,39726027 | 99,65753425 |

**KN:** Kromozom Numarası, **ZD:** Zincir Dengesi, **MAF:** Majör Alel Frekansı

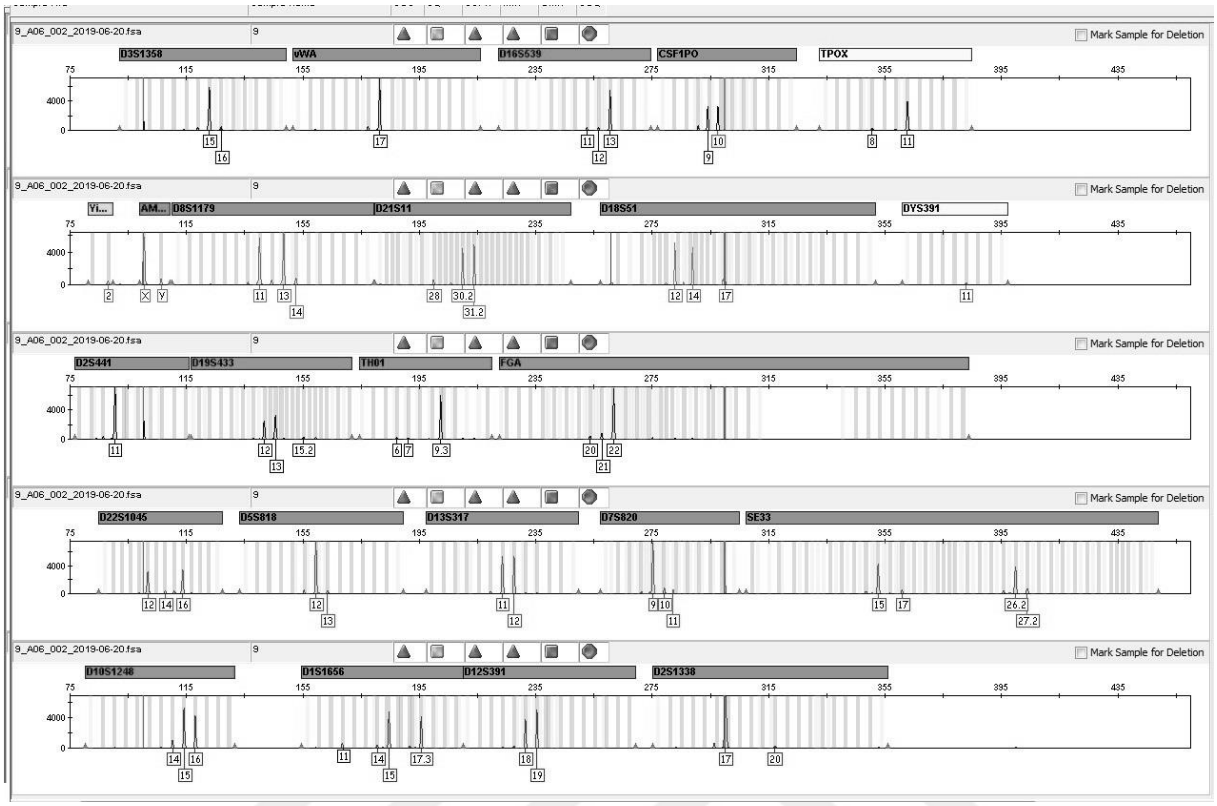
## EK 15: 1063A-1066A 1:1 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



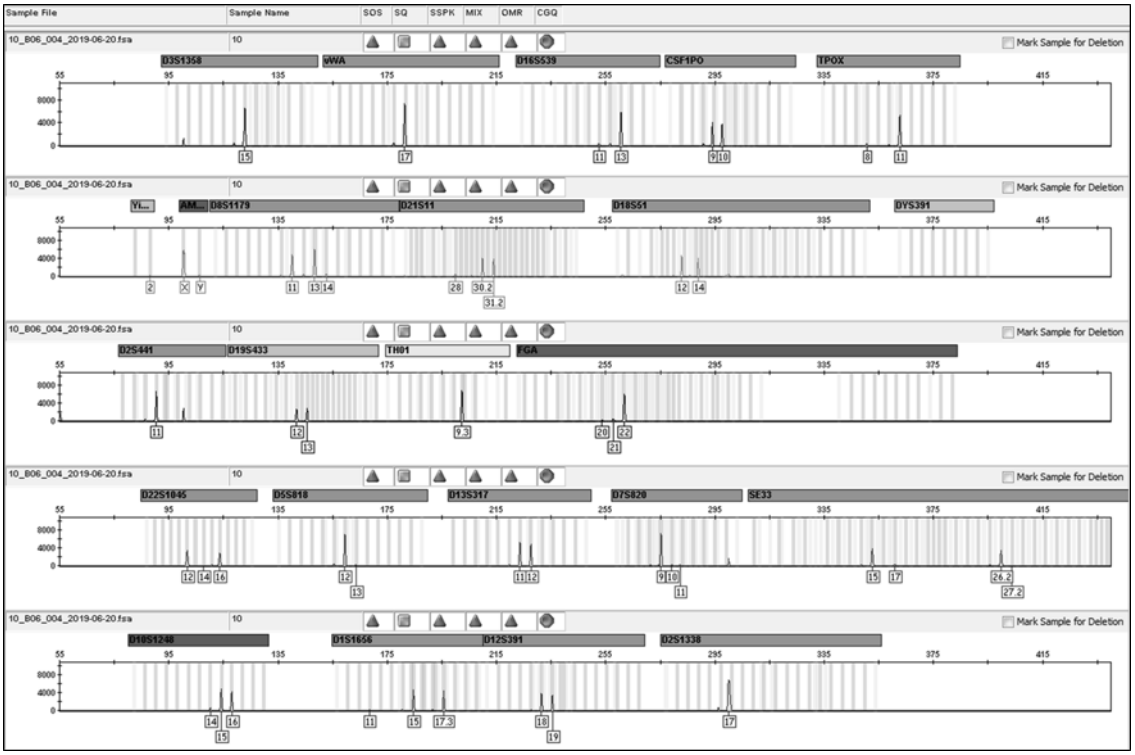

## EK 16: 1063A-1066A 1:3 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



## EK 17: 1063A-1066A 1:10 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



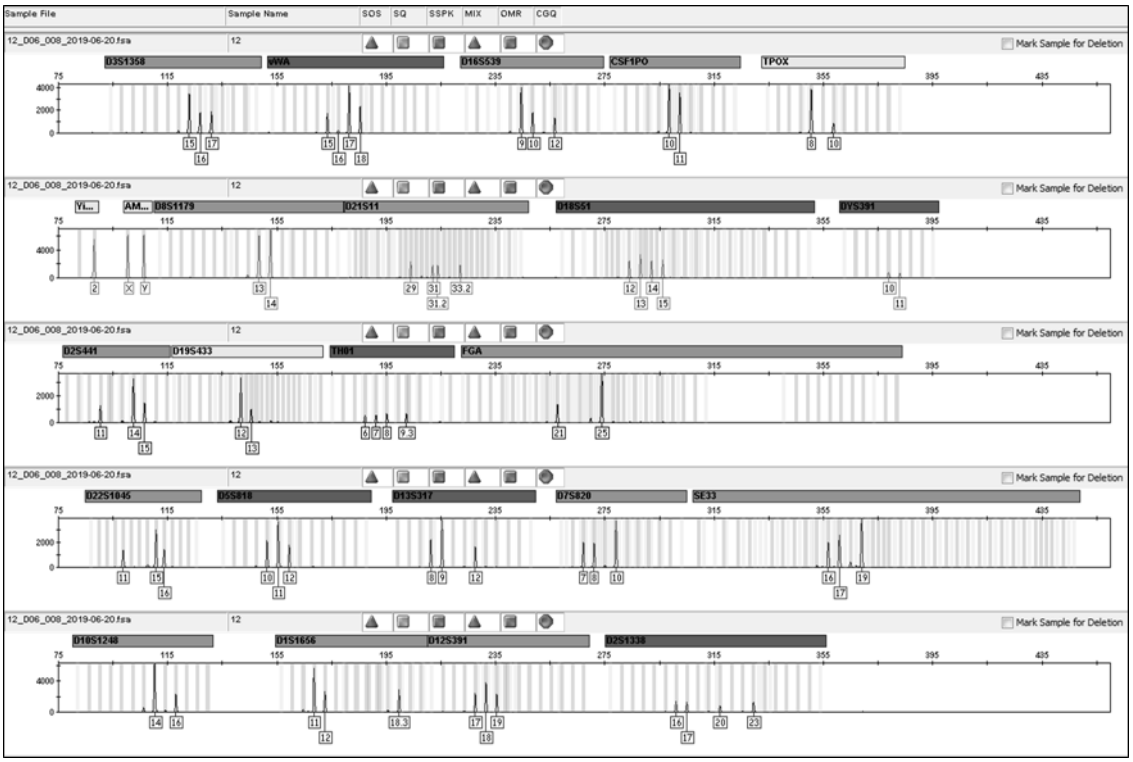
## EK 18: 1063A-1066A 1:20 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



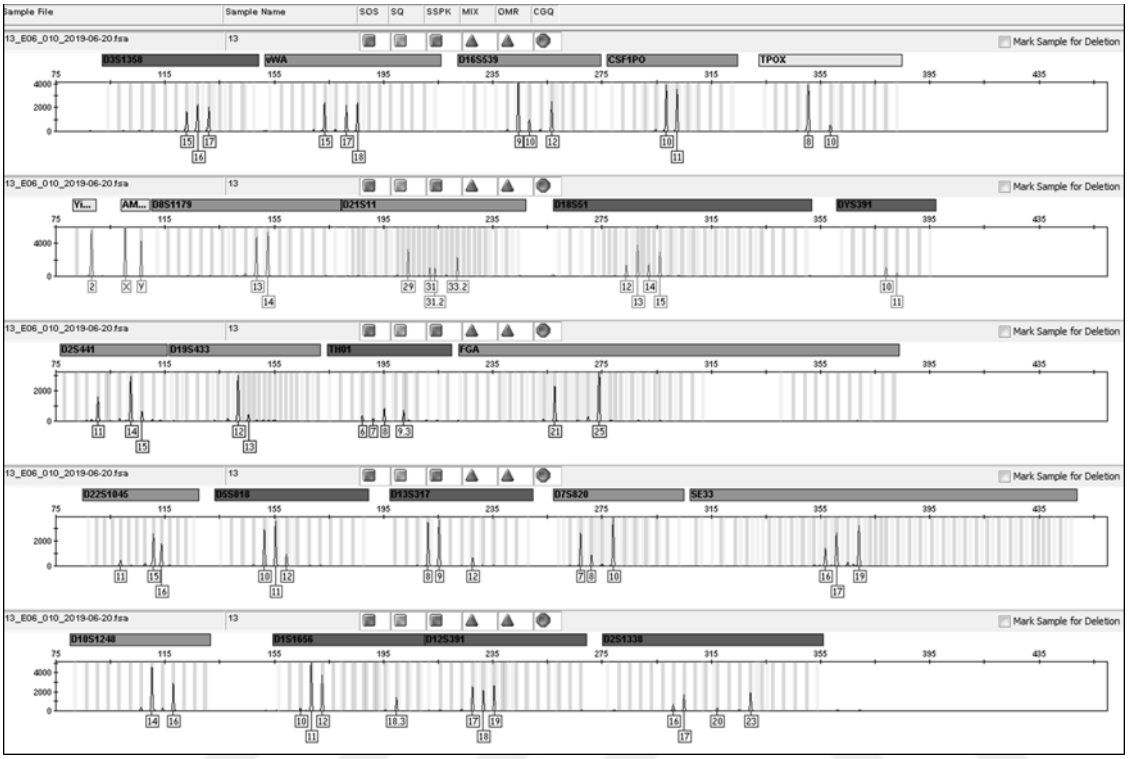
## EK 19: 1063A-1066A 1:50 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



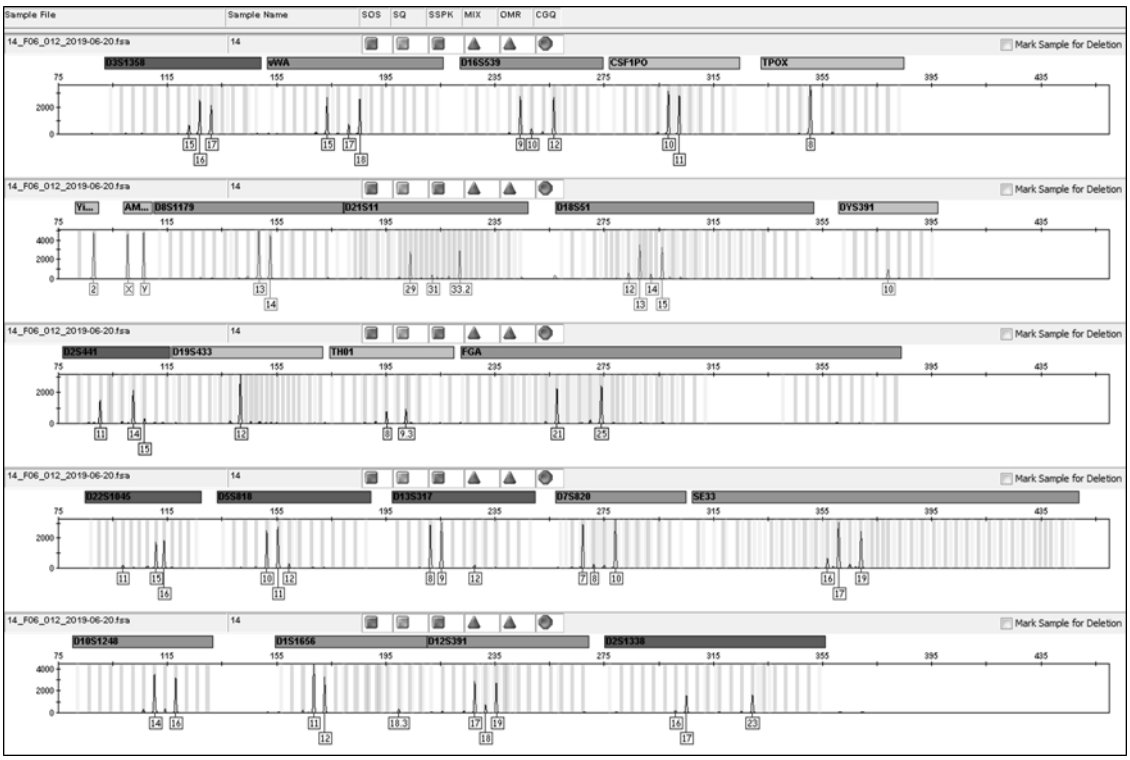

## EK 20: 1067A-1070A 1:1 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



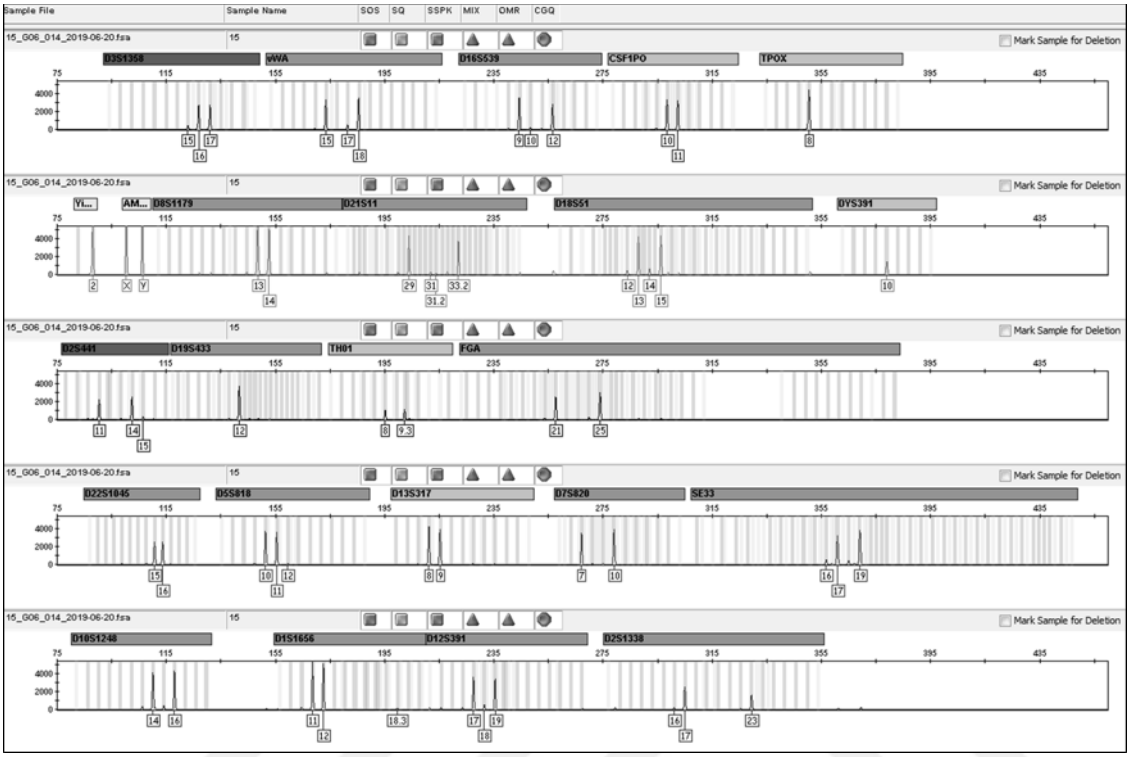
## EK 21: 1067A-1070A 1:3 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



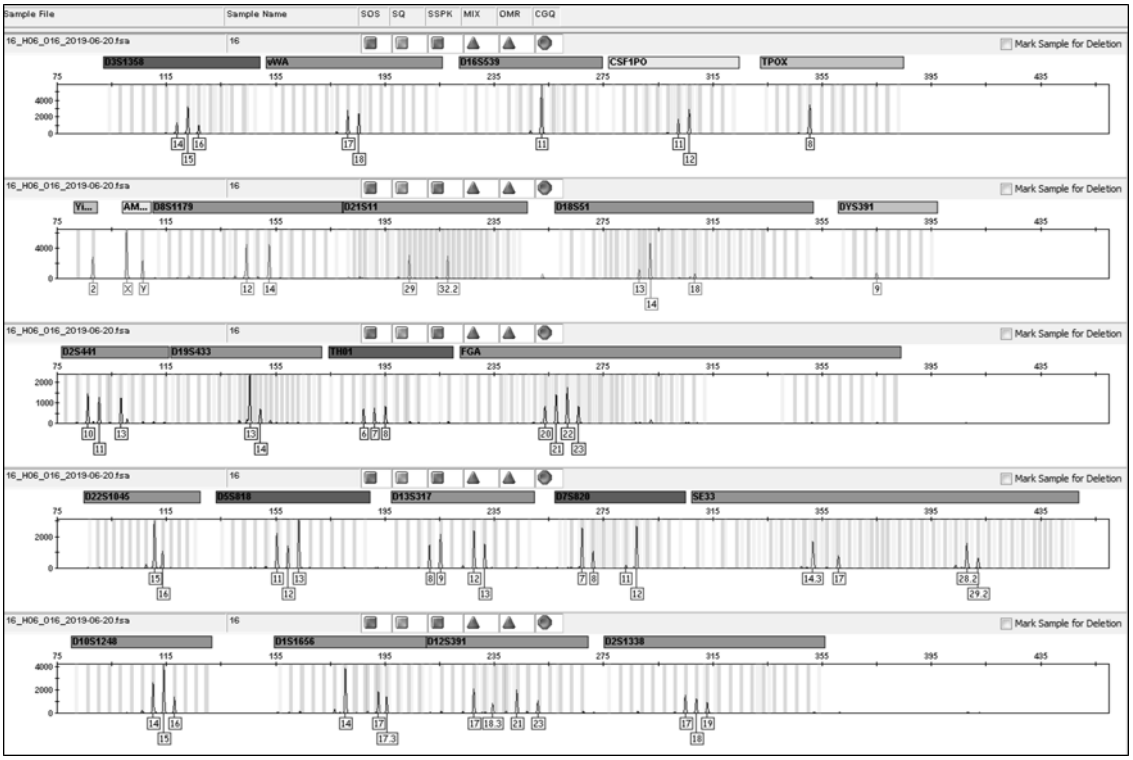

## EK 22: 1067A-1070A 1:10 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



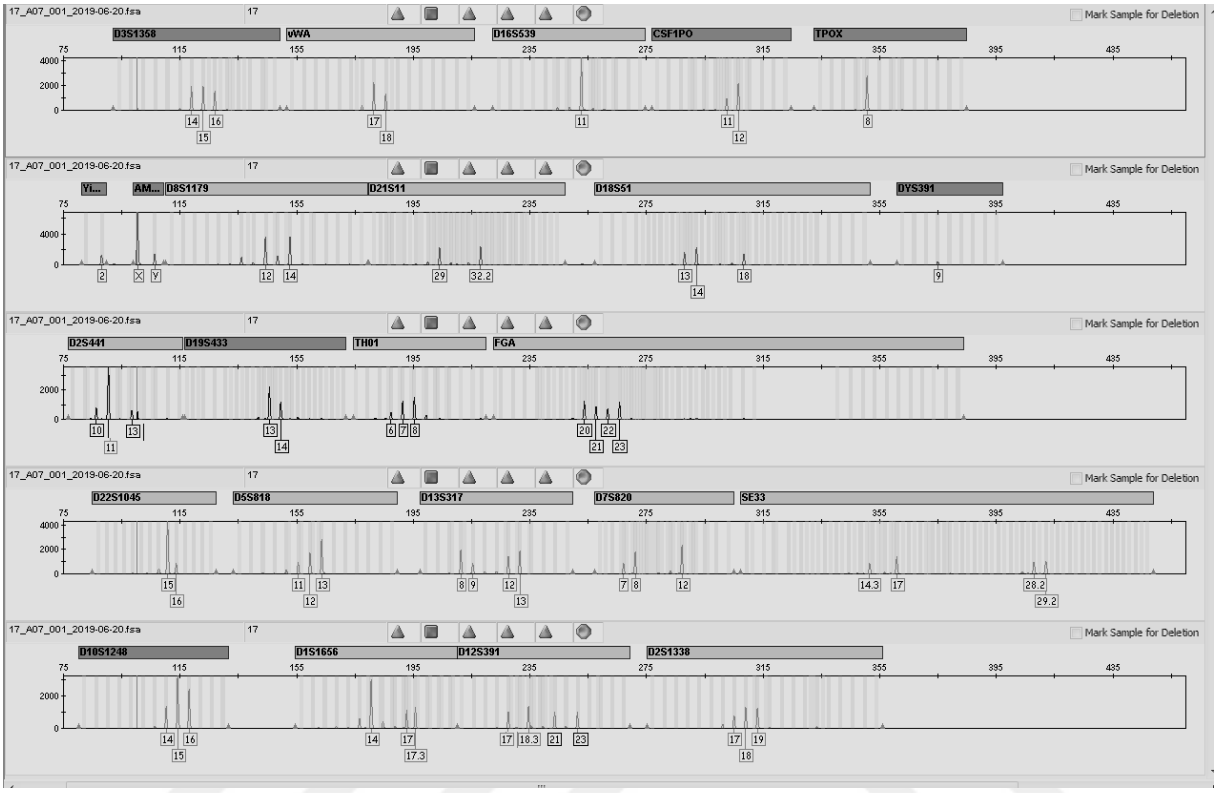
## EK 23: 1067A-1070A 1:20 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



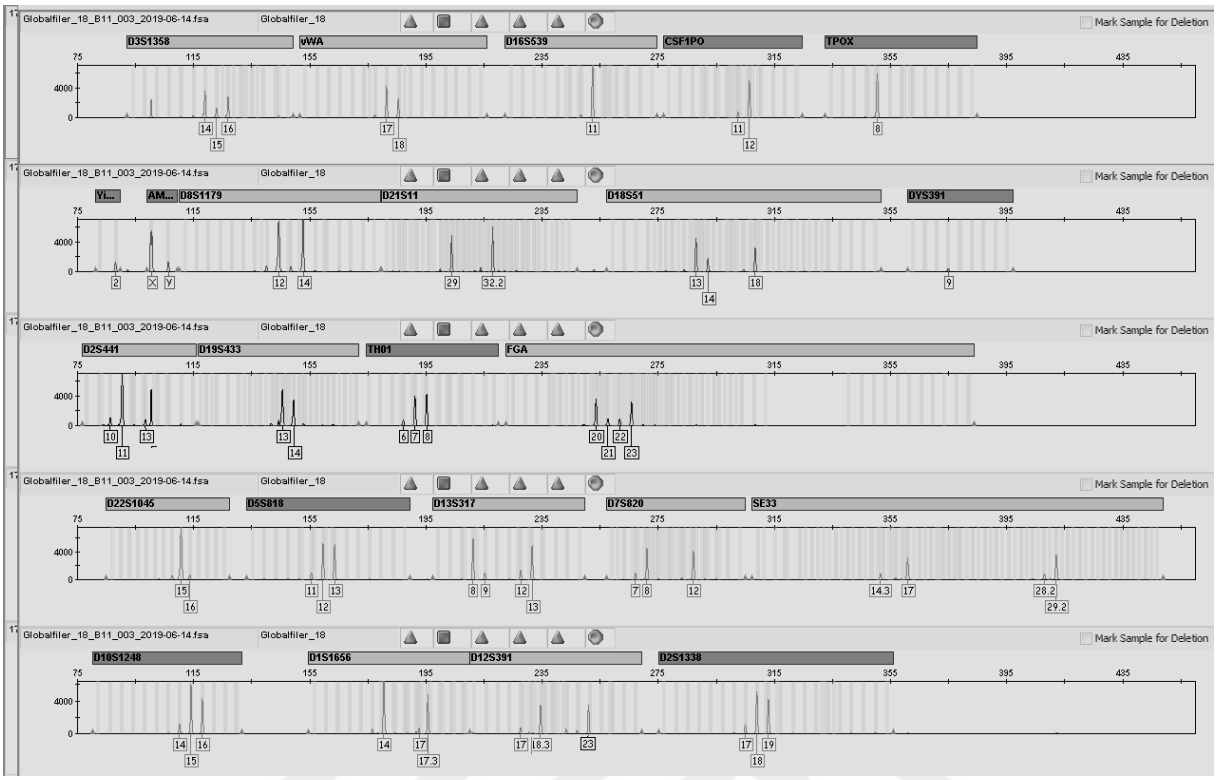

## EK 24: 1074A-1023A 1:1 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



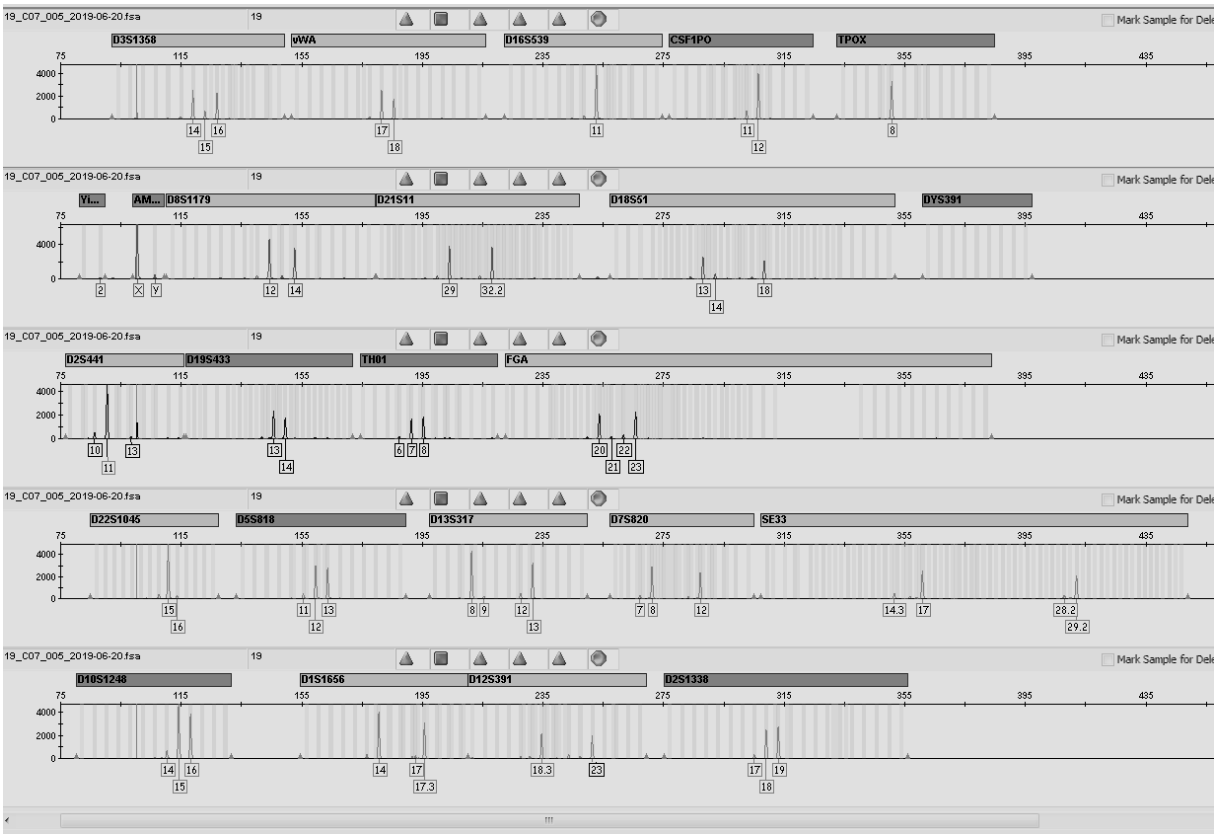
## EK 25: 1074A-1023A 1:3 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



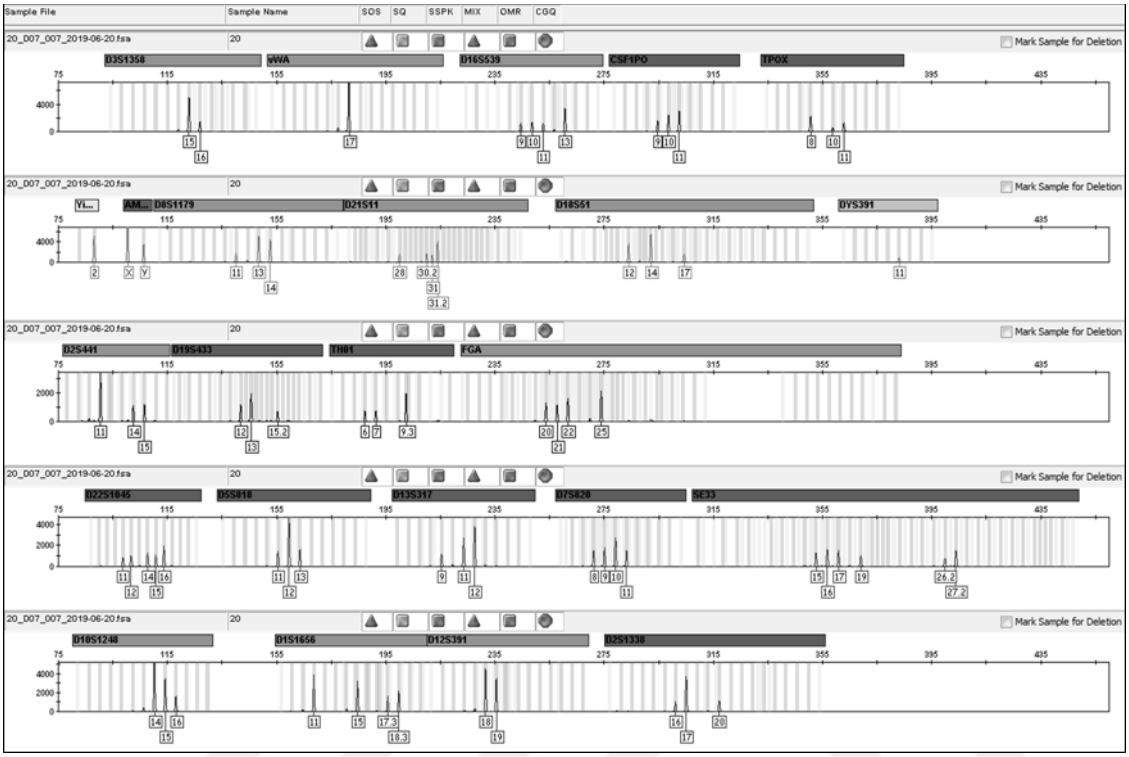
## EK 26: 1074A-1023A 1:10 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu




## EK 27: 1074A-1023A 1:20 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



## EK 28: 1063A-1066A-1067A 1:1:1 Karışım Oranı STR Analiz Sonucu



## EK 29: ETİK KURUL ONAYI

*BENFZDS34*

T.C.
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Dekanlığı

Sayı :59491012-604.01.02-
Konu :Doç.Dr.E.Hülya YÜSELOĞLU'nun etik kurul kararı A-20

**ADLİ TIP ENSTİTÜSÜ MÜDÜRLÜĞÜNE**

Enstitünüz Sosyal Bilimler öğretim üyesi **Doç.Dr.E.Hülya YÜKSELOĞLU'nun** yürütücülüğünde **Umut Kara, Araş.Gör.Fatma Çavuş YONAR ve Lab.Gülten RAYLİMOĞLU'nun** yardımcılıklarında **"Yeni Nesil Dizileme Teknolojisinin (Next Generatıon Sequencıng-NGS) Karışık Örneklerin (Mixtures) Analizine Uygulanması"** başlıklı çalışma hakkında ilgi yazınız ve ekleri **02 Ocak 2018** tarihinde toplanan Fakültemiz Klinik Araştırmalar Etik Kurulunca müzakere edilmiş olup;Bilimsel Araştırma Projeleri (BAP ) desteği alınması koşuluyla etik açıdan uygun olduğuna karar verilmiştir.

Bilgilerinizi rica ederim.

e-İmzalı
Prof. Dr. Özgür KASAPÇOPUR
Başkan

e-İmzalı
Prof. Dr. Feray SAVRUN
Dekan a.
Dekan Yardımcısı

**NOT:Yönetmelik gereği Sonuç Raporunun ve Bilimsel Araştırma Projeleri Desteği onay belgesinin Klinik Araştırmalar Etik Kuruluna iletilmesi gerekmektedir.**

# ÖZGEÇMİŞ

**Adı Soyadı:** Umut Kara

**Yabancı Dil:** İngilizce

**E-Posta:**

**Öğrenim Durumu:**

| Derece | Bölüm/Program | Üniversite | Yıl |
|---|---|---|---|
| **Lisans** | Mol. Biyoloji ve Genetik | İstanbul Üniversitesi | 2010 |
| **Y. Lisans** | Adli Tıp Enstitüsü | İstanbul Üniversitesi | 2013 |
| **2. Lisans** | Hukuk | İstanbul Üniversitesi | 2014-2018 |

**İş Deneyimi:**

| Kurum | Görev | Yıl |
|---|---|---|
| **Adli Tıp Kurumu** | Mol. Biyolog | 2011-2018 |
| **İstanbul Barosu** | Avukat | 2018-Halen |