

## Azərbaycan Populyasiyasının STR Markerlərlə Tədqiqi: I. STR Markerlərin Əsas Populyasion-Genetik Parametrlərinin Təyini

N.Ş. Mustafayev<sup>1,2,\*</sup>, Ə.Ç. Məmmədov<sup>1,2</sup>, E.R. Məmmədov<sup>2</sup>, Ə.B. Həsənov<sup>2</sup>, İ.M. Hüseynova<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup> Azərbaycan Respublikası Səhiyyə Nazirliyi Məhkəmə Tibbi Ekspertiza və Patoloji Anatomiya Elmi-Təcrübi və Tədris Birliyi, Mirasəddulla Mirqasımov küç., 1, Bakı AZ1078, Azərbaycan

Azərbaycan populyasiyası əsas insan identifikasiyasının dəstini təşkil edən 15 ədəd STR markerlərlə tədqiq olunmuşdur. Tədqiqatda 205 nəfər qohum olmayan şəxslərdən ayrılmuş xromosom DNT-dən istifadə olunaraq hər bir STR lokusun allel tərkibi müəyyən edilmişdir. Populyasiya daxilində hər bir lokus üzrə aşkarlanan allellərin növü (homo- və heteroziqot) müəyyən olunmuş, heteroziqotluğun faktiki ( $H_{müs}$ ) və gözlənilən ( $H_{göz}$ ) tezlikləri, lokusun genetik müxtəliflik indeksi (GD), inkaretmə qabiliyyəti və ya gücü (PE), qohum olmayan fərdlərin diskriminasiya (kənarətmə) ehtimalı (gücü) (PD), polimorf informasiya tutumu (PIC) hesablanmışdır. Aşkarlanan homoziqot allellərin sayı 44-138, heteroziqot allellərin sayı 272-366 arasında dəyişmiş, ayrı-ayrı allellərin tezlikləri 0,0024-0,4951, lokuslar üzrə aşkarlanan heteroziqot allellərin faktiki müşahidə olunan tezlikləri 0,7171-0,8927, bütöv lokus üzrə gözlənilən tezlikləri (heteroziqotluq dərəcəsi) 0,8184-0,9073, lokusların genetik müxtəliflik indeksi 0,6628-0,8748, lokusların inkaretmə qabiliyyəti 0,3739-0,7805, diskriminasiya ehtimalı (gücü) 0,8204-0,9095, polimorf informasiya tutumu isə 0,7946-0,8999 arasında dəyişmişdir. Bu göstəricilər kifayət qədər yüksək göstəricilər olub, STR lokusların allelləri üçün müəyyən edilən tezlikləri referent tezliklər kimi müxtəlif xarakterli identifikasiya məsələlərində, o cümlədən məhkəmə-tibbi ekspertiza təcrübəsində, həmçinin digər genetik tədqiqatlarda istifadə üçün təklif etmək olar.

**Açar sözlər:** STR marker, lokus, allel, tezlik, genetik müxtəliflik indeksi, diskriminasiya gücü, polimorf informasiya tutumu

### GİRİŞ

Populyasiyanın quruluşu, onun spesifik xüsusiyyətləri, populyasiyanı təşkil edən fərdlər arasındakı münasibətlər, onların dəqiq təyini, təsviri və qeydiyyatı, populyasiyanın vəziyyətinin tədqiqi, biomüxtəlifliyin düzgün qiymətləndirilməsi və qorunma strategiyalarının seçilməsi baxımından həmişə aktual və mühüm məsələlərdən biri olmuşdür. Əvvəllər hər hansı qəbildən olan populyasiyalar (bitki, heyvan, insan və s.) yalnız morfoloji əlamətlər əsasında fenotipik olaraq tədqiq edilir, onlar arasındakı əlaqə və qanunauyğunluqlar parametrik şəkildə müəyyən olunurdu. Lakin XIX əsrin ortalarından başlayaraq XX əsrin ortalarına qədər təbiət elmlərində, xüsusən genetikada baş verən mühüm kəşflər populyasiyaların tədqiqində mahiyyətə yeni olan istiqamətlərin yaranmasına səbəb oldu.

Bu istiqamətlərdən biri kimi populyasiya genetikası adlanan elm sahəsi yarandı və təşəkkül tapdı. Ötən əsrin 80-ci illərində isə populyasiya genetikasında, xüsusilə də insan populyasiyası sahəsində Ceffrisin tədqiqatları ilə əsil inqilab baş verdi (Jeffreys et al., 1985). Ceffrisin tədqiqatları həm populyasiyalar arasında, həm də populyasiyalar daxilində fərqlərin aşkar olunmasına imkan verdi. Bu tədqiq-

atların mahiyyəti genomda olan unikal və polimorf DNT ardıcılıqları (müxtəlif mini- və mikrosatellitlər, VNTR – variable number tandem repeats, STR – short tandem repeats və s.) sahələrinin aşkar olunmasına əsaslanır (Valverde et al., 1993; Budowle et al., 2011; Лепендина и др., 2010; Glover et al., 2010; Butler et al., 2012; Tokdemir et al., 2016). Populyasiyaların genetik analizinə həsr olunan bir sıra tədqiqatlar isə hətta polimorf DNT nahiyələrindəki bir nukleotidə görə polimorfizm (single nucleotide polymorphism – SNP) əsaslanır (Tian, 2008; Glover, 2010). İnsan populyasiyalarının genetik müxtəlifliyinin tədqiqində və şəxsiyyətin identifikasiyasında X- və Y-xromosomlardakı mikrosatellit STR-polimorfizmdən də geniş istifadə olunur. Bu sahədə əldə olunan nailiyyətlər bir sıra irsi xəstəliklərin əvvəlcədən proqnozlaşdırılmasında da uğurla tətbiq olunur (Hedmana, 2004; Jędrzejczyk et al., 2009; Gršković et al., 2010; Presciuttini et al., 2011).

Məlumdur ki, eukariot genomları müxtəlif quruluşlu və təbiətli təkrarlanan ardıcılıqlarla zəngindir. Belə təkrarlanan ardıcılıqlardan biri də mikrosatellitlər qrupuna aid *qısa tandem təkrarlardır* (short tandem repeats - STR). Bu təkrarlanan ardıcılıqlar (lokuslar) nadir hallarda ekspressiya olunmaqla genomda əsasən struktur funksiyasına malik-

dirlər. İnsan genomunda aşkarlanan STR lokusların kor-nüvə (core) hissəsi 2-5 nukletotid cütü (n.c.), müxtəlif qiymətləndirmələrə görə ~5-50(100) dəfə təkrarlanmaqla və ~60(80)-400(500) n.c. uzunluğa malik olub, X və Y xromosomları da daxil olmaqla ayrı-ayrı xromosomlarda yerləşirlər. Hazırda insan populyasiyası üçün məlum bu tip STR lokusların sayı 150-yə yaxındır.

İnsan populyasiyası üçün aşkarlanan STR təkrarların mühüm xüsusiyyətlərindən biri onların həddən artıq polimorf olmasıdır, yəni fərddən asılı olaraq STR lokusun uzunluğunun fərqlənməsidir. Digər tərəfdən STR lokuslar çoxsaylı izoallel formalara – allellərə (~5(8)-28(45) ədəd) malikdirlər. Məhz bu xüsusiyyətlərinə görə STR lokuslar məhkəmə-tibbi təcrübəsində mübahisəli atalıq və analığın təyində, şəxsiyyətin identifikasiyasında, populyasiya analizləri kimi tədqiqatlarda praktiki olaraq geniş tətbiq edilir.

Son 30 ildə bu DNT sahələrinin aşkarlanmasından təcrübə olaraq alınan məlumatların həm vəsfi (keyfiyyət), həm də miqdarı (kəmiyyət) cəhətdən işlənərək qiymətləndirilməsi və bu sahələri aşkar etmək üçün tətbiq edilən metodların təkmilləşməsi istiqamətində mühüm addımlar atılmışdır. Artıq populyasiya genetikasının nailiyyətləri “qızıl standart” kimi DNT daktiloskopiyası, şəxsiyyətin identifikasiyası, fərdlər və populyasiyalar arasında qohumluq dərəcələrinin təyini və s. bu kimi bir sıra keyfiyyət məsələlərinin həllində tətbiq edilir. Belə məsələlərin həllində populyasiyaya daxil olan fərdlərin genotipində müxtəlif üsullarla aşkarlanan polimorf fraqmentlərin – allellərin stabilliyinin və ya dəyişkənliyinin statistik cəhətdən qiymətləndirilməsi üçün həmin allellərin populyasiyada rastgəlmə tezliyinin qiymətləndirilməsi mühüm və vacib məsələlərdən biridir. Bu nəinki populyasiya daxilindəki fərdlərin bir-birinə nə dərəcədə oxşar (yaxın) və ya fərqli (uzaq) olmasını qiymətləndirməyə, başqa sözlə desək həm populyasiya daxilində, həm də populyasiyalar arasındakı genetik məsafəni aşkar etməyə, bəzən isə hətta populyasiyaların genetik mənşəyini müəyyən etməyə, bu mənşənin varlığını dəstəkləyən digər əlamətlər – dil (lingvistik), tarixi (arxeoloji), fenotipik (antropoloji – irqi, milli və s.) əlamətlər məcmusu ilə vəhdətdə populyasiyaların genetik mənşəyi arasındakı üzvi əlaqəni tapmağa imkan verir (Деренко и др., 2007; Chaix, 2007; Кутуев, 2010; Lahmi and Vallian, 2009; Mustafayev et al., 2009; Rocabado et al., 2009; Al-Enizi et al., 2013; Khrunun et al., 2013).

Qeyd edək ki, DNT polimorfizmin, xüsusilə mikrosatellit ailəsinə aid olan STR markerlərin mühüm tətbiq sahələrindən biri kriminalistika və məhkəmə-tibbi ekspertiza sahələridir. Hər iki sahədə şəxsiyyətin identifikasiyası, miras məsələlərində vacib rol oynayan mübahisəli atalığın və analığın təyini,

cinayət yerindən əldə edilən bioloji mənşəli obyektlər (saç, dırnaq, siqaret kötüyü, qan izləri, sperma, tüpürcək, toxuma qalıqları, meyit, meyit qalıqları və s.) əsasında cinayətkarın, zərərçəkmişin şəxsiyyətinin müəyyən edilməsi və s. kimi mühüm məsələlərin həlli həyata keçirilir (Holland et al., 1993; Coble and Butler, 2005; Schneider, 2007; Park et al., 2013; Algenäs and Tilmar, 2014; El-Alfy and Abd El-Hafez, 2012 və s.). Son zamanların təcrübəsi sübut etdi ki, kütləvi insan tələfatı ilə nəticələnən təbii fəlakətlərin (sunamilər, sellər, zəlzələlər, tornadolər, terror aktları, müharibələr, kütləvi qırğınlar və s.) qurbanlarının, itkin düşən şəxslərin identifikasiyası zamanı isə ümumiyyətlə DNT metodlarının iştirakı olmadan keçinmək və konkret nəticə əldə etmək mümkün deyildir (Butler, 2006).

Şəxsiyyətin identifikasiyası, mübahisəli atalığın, analığın təyini və s. kimi məsələlərdə beynəlxalq aləmdə ümumi olaraq qəbul edilən bir sıra sistemlər mövcuddur. Bu sistemlərin içərisində CODIS – Combined DNA Identification System daha çox qəbul edilmiş sistem hesab olunur. Hazırda bu sistemə unikal DNT ardıcılıqlarının polimorfizminə əsaslanan 15 (qeyd: bu ədəd yaxın zamanlara qədər 13 idi) ədəd autosom STR marker daxildir. Bu komplektə həmçinin cinsiyyətin təyini üçün Amelogenin (Amelo ΔG) markeri də daxildir. Beynəlxalq Polis Təşkilatı (Interpol) da öz fəaliyyətində bu sistemə əsaslanır. Qeyd edək ki, hazırda müvafiq sahə üçün reaktiv dəstləri istehsal edən kommersiya firmaları da bu sistemin tələblərinə və meyarlarına əsaslanaraq reaktiv kitləri (dəstləri) istehsal edirlər (Sozer et al., 2010; Applied BioSystem Manuals, 2010).

Azərbaycanda 15 ilə yaxındır ki, məhkəmə-tibbi ekspertiza praktikasında DNT identifikasiya metodlarından istifadə edilməsinə baxmayaraq istifadə edilən DNT markerlərinin (STR lokuslarının) allellərinin rastgəlmə tezlikləri üzrə E.Nəsimov və b. (2013) işi istisna olmaqla demək olar ki, tədqiqatlar aparılmamışdır. Dünyanın digər yerlərində olduğu kimi Azərbaycan populyasiyası üçün də müvafiq tədqiqatların aparılması olduqca aktual və zəruridir. Digər tərəfdən təcrübədə texniki qəzalar, təbii fəlakətlər və müharibələr nəticəsində çoxsaylı insan ölümləri, kütləvi dəfnlər (qəbiristanlar), nəmalum və itkin düşmüş kimi hallarla da qarşılaşırıq. Bütün bu hallarda operativ şəkildə identifikasiyanın həyata keçirilməsi ilə yanaşı, həm də populyasiyanın da genetik cəhətdən tədqiqinin və alınan nəticələrin müvafiq bazalarda yerləşdirilməsinin müstəsna əhəmiyyəti vardır.

Tədqiqatın bu mərhələsinin əsas məqsədi Azərbaycan populyasiyası üçün 15 ədəd autosom STR markerin müvafiq populyasion-genetik parametrlərinin – hər bir STR marker üzrə aşkarlanan allellərin tərkibi (homo- və heteroziqot), faktiki ( $H_{müs}$ ) və gözlənilən ( $H_{göz}$ ) tezlikləri, heteroziqotluq dərəcəsi və ya

lokusun genetik müxtəliflik indeksi (*GD*), inkaretmə qabiliyyəti (*PE*), qohum olmayan fərdlərin diskriminasiya (kənaretmə) ehtimalı (gücü) (*PD*), polimorf informasiya tutumunun (*PIC*) müəyyən edilməsi olmuşdur.

## MATERIAL VƏ METODLAR

Tədqiqat materialı Azərbaycanın müxtəlif rayonlarında yaşayan və aralarında qohumluq əlaqələri olmayan 205 nəfər həddi-buluğa çatmış könüllü şəxsdən alınmış qandan ayrılmış xromosom DNT-si nümunələri olmuşdur. İşin yerinə yetirilməsində aşağıdakı təcrübi-instrumental və riyazi-statistik metodlardan istifadə edilmişdir. Bütün təcrübu proseduralar Applied BioSystem (ABŞ) firmasının işdə istifadə olunan cihaz və reaktiv topluları üçün nəzərdə tutulmuş təlimatlar əsasında (AB manuals, 2010) həyata keçirilmişdir.

### Təcrübi-instrumental metodlar

**DNT-nin ayrılması:** Müvafiq qaydada işarələnmiş qan nümunələrindən (hər biri V=40 mkl) xromosom DNT-nin ayrılması üçün PrepFiler®DNA Extraction Kit (Applied Biosystems, Life Technologies, USA) reaktiv dəstindən istifadə edilmişdir. Ayrılmış DNT nümunələri 50 mkl məhlulla elyuasiya olunaraq və yenə də eyni qaydada işarələnərək sonrakı mərhələlər üçün hazırlanmışdır.

**DNT-nin qatılığının təyini:** Ayrılmış DNT nümunələrində DNT-nin qatılığı 7500 RealTime PCR System (Applied Biosystems, USA) cihazında Quantifiler®Human DNA Quantification Kit reaktiv toplusundan istifadə etməklə həyata keçirilmişdir. DNT standartları aşağıdakı qaydada hazırlanmışdır:

St1= 5 mkl DNA Standard +15 mkl H<sub>2</sub>O (deionizat)

St2= 5 mkl St1+10 mkl H<sub>2</sub>O (deionizat)

.....  
ST8=5 mkl St7+10 mkl H<sub>2</sub>O (deionizat)

PZR aparmaq üçün qarışığın (PCR Mix) tərkibi belə olmuşdur: PCR Mix =12,5 mkl Reaction Mix + 10,5 mkl PrimerMix. Bundan sonra PZR-in aparılması üçün 96 yuvalı optiki pleytdə seriya reaksiyalar hazırlanmışdır: 23 mkl PCR Mix + 2 mkl DNT nümunəsi və St1-St8.

Qatılığın təyini üçün PZR-in şəraiti aşağıdakı kimi olmuşdur:

Etap	t, °C	Zaman, san	Dövrələrin sayı
I	95	600	1
II	95	15	40
	60	60	
III	4	∞	-

Nümunələrdə DNT-nin insana aid olması, qatılığı və təmizlik dərəcəsi təyin edildikdən sonra əsas amplifikasiyanın aparılması üçün hər bir nümunə he-sabat əsasında fərdi qaydada durulaşdırılmışdır.

**Polimeraza zəncir reaksiyası (PZR) və denaturasiya** GeneAmp PCR System 9700 (Applied Biosystems, USA) cihazında uyğun şəraitlər seçilməklə yerinə yetirilmişdir.

DNT nümunələrinin genetik profilərinin alınması üçün PZR-nin aparılması zamanı AmpF/STR®İdentifiler®Plus PCR Amplification Kit (Identifiler\_V2) reaktiv toplusundan istifadə edilmişdir. 1 saylı cədvəldə topluya daxil olan STR lokusların xarakteristikaları verilir.

PZR reaksiya qarışığının tərkibi belədir: ReactionMix = 10 mkl MasterMix + 5 mkl PrimerSet. Bundan sonra hər reaksiya yuvasına 15 mkl ReactionMix, 10 mkl nümunə (DNT) əlavə edilmişdir. Pozitiv nümunə üçün topluya daxil olan kontrol DNT-dən (AmpF/STR Control DNA 9947A), neqativ nümunə kimi isə deionizə olunmuş sudan (dH<sub>2</sub>O) istifadə edilmişdir.

PZR üçün şəraitlər aşağıdakı kimi olmuşdur:

Etap	t, °C	Zaman, san	Dövrələrin sayı
I	95	660	1
II	94	20	28
	59	180	
III	60	600	1
IV	4	∞	-

Bundan sonra PZR məhsulları denaturasiya olunmaq üçün hazırlanmışdır. Denaturasiya edici buferin tərkibi belədir: 8,7 mkl Formamid (HiDi) + 0,3 mkl GeneScan™-500 LIZ®SizeStandard. Hər bir yuvaya 9 mkl denaturasiyaedici bufer və 1 mkl nümunə əlavə edilməklə denaturasiya prosesi 95°C-də 3 dəq ərzində aparılmışdır.

**Elektroforez:** Denaturasiyadan sonra PZR reaksiya məhsullarının elektroforezi kapillyar elektroforez metodu ilə 4 kanallı (kapillyarlı) HITACHI 3130 Genetic Analyzer (Applied Biosystems, USA) genetik analizatorunda aparılmışdır. Cihazın işçi vəziyyətə gətirilməsi və analiz prosesləri istehsalçının müvafiq təlimatları əsasında aparılmışdır. Allellərin təyini üçün allel ladderləri kimi reaktiv dəstinə daxil olan AmpF/STR Identifiler Allelic Ladder-dən, ölçü standartları kimi isə reaktiv dəstinə daxil olan GeneScan™-500 LIZ®SizeStandarddan istifadə edilmişdir. STR lokuslarının allellərinin ölçülərinin təyini, başqa sözlə desək hər bir şəxsə məxsus genotipin alınması GeneMapperID V3.2 proqramı vasitəsi ilə həyata keçirilmişdir.

### Riyazi statistik metodlar

Tədqiqat üzrə əksər riyazi-statistik analizlər (Genetic diversity analysis with molecular marker data..., 2003) işində göstərilən təlimatlara və riyazi aparata uyğun şəkildə aparılmışdır.



**Cədvəl 1.** İnsanın identifikasiyası toplusuna daxil olan autosom STR lokusların bəzi xarakteristikaları

Nö	STR lokuslar	Təkrarın uzunluğu, n.c	Lokusun allellərinin sayı*	Allellərin diapozonu (n.c. ilə)	Lokusun xromosom lokalizasiyası və gen mənsubiyyəti
1	D8S1179	4	12 (8-19)	122.49-169.20	<b>8q24.13</b> ; STS**, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
2	D21S11	4	24 (24-38)	184.41-240.10	<b>21q21.1</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
3	D7S820	4	10 (6-15)	255.08-291.62	<b>7q21.11</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
4	CSF1PO	4	10 (6-15)	309.99-340.53	<b>5q33.1</b> ; CSF-1 reseptor geni üçün c-fms proto-onkogeni, 6-cı intron
5	D3S1358	4	8 (12-19)	111.12-139.81	<b>3p21.31</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
6	TH01	4	10 (4-12)	162.72-201.55	<b>11p15.5</b> ; tirozin hidrosilaza geninin 1-ci intronu
7	D13S317	4	8 (8-15)	216.36-244.37	<b>13q31.1</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
8	D16S539	4	9 (5-15)	252.01-292.26	<b>16q24.1</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
9	D2S1338	4	14 (15-28)	306.27-359.01	<b>2q35</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
10	D19S433	4	15 (9-17.2)	101.25-135.28	<b>19q12</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
11	vWA	4	14 (11-24)	154.07-206.42	<b>12p13.31</b> ; von Willebrand faktoru geninin 40-cı intronu
12	TPOX	4	8 (6-13)	221.82-249.85	<b>2p25.3</b> ; tiroid peroksidaza geninin 10-cu intronu
13	D18S51	4	23 (7-27)	261.80-343.99	<b>18q21.33</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
14	D5S818	4	10 (7-16)	133.69-171.76	<b>5q23.2</b> ; STS, gen mənsubiyyəti haqqında dəqiq məlumat yoxdur
15	FGA	4	28 (17-51.2)	214.11-354.70	<b>4q28</b> ; alfa-fibrinogen geninin 3-cü intronu

\* - bu saya allel variantları daxil deyildir (bax: <http://www.cstl.nist.gov/strbase/multiplx.htm>)

\*\* - STS – sequence-tagged site (nişanlı və ya etiketli ardıcılıqlı sayt)

Allellərin mütləq tezlikləri aşağıdakı düsturla hesablanmışdır:

$$P_i = n_i/N$$

burada:  $N$  – allellərin ümumi sayı,  $n_i$  – aşkarlanan allellərin faktiki sayıdır.

Lokusun müşahidə edilən heteroziqotluq ( $H_{obs}$ ), gözlənilən heteroziqotluq ( $H_{exp}$ ) dərəcəsi və ya lokusun ümumi gen müxtəlifliyi (gene diversity (GD)) indeksi Hardy-Weinberg tənliyindən alınan aşağıdakı düsturlarla hesablanmışdır:

$$H_{obs} = \frac{N_{het}}{N_s}$$

$$H_{exp} = 1 - \sum P_{het}^2;$$

$$GD = 1 - \sum P_i^2$$

burada:  $N_s$  – aşkarlanan bütün allellərin sayı,  $N_{het}$  – aşkarlanan heteroziqot allellərin sayı;  $P_{het}$  – lokus üzrə aşkarlanan heterizot allellərin,  $P_i$  – isə bütün allellərin tezliyidir.

Lokusların inkaretmə gücü (power of exclusion - PE) Plodthong və b. tədqiqatlarında (Plodthong et al., 2014) verilən düsturla hesablanmışdır:

$$PE = P_{het}^2 (1 - 2P_{het}P_{hom}^2)$$

burada:  $P_{het}$  – lokus üzrə aşkarlanan real heteroziqot allellərin,  $P_{hom}$  – isə real homoziqot allellərin tezliklərinin cəmidir.

Lokusların seçicilik qabiliyyəti və ya ayırd etmə gücü (power of discriminancy və ya discriminatory power) Simpson düsturu əsasında online kalkulyatorunda (Hunter and Gaston, 1988; [http://insilico.ehu.es/mini\\_tools/discriminatory\\_power/index.php](http://insilico.ehu.es/mini_tools/discriminatory_power/index.php)) hesablanmışdır:

$$PD = 1 - \frac{1}{N(N-1)} \sum_{i=1}^s x_i(x_i-1)$$

burada:  $N$  – genetik testə uğradılan və öz aralarında əlaqəsi (qohumluğu) olmayan fərdlərin sayı (bizim halda  $N=205$ ),  $s$  – lokus daxilində müşahidə edilən

müxtəlif tip allellərin sayı,  $x_i$  – hər tipə aid allellərin sayıdır.

Bir neçə allelə malik hər bir STR lokus üçün polimorf informasiyanın miqdarı və ya polimorf informasiya tutumu (Polymorphic Information Content – PIC) Nagy S. və b. tərəfindən (Nagy et al., 2012) hazırlanan publik internet proqramla aşağıdakı düsturla hesablanmışdır.

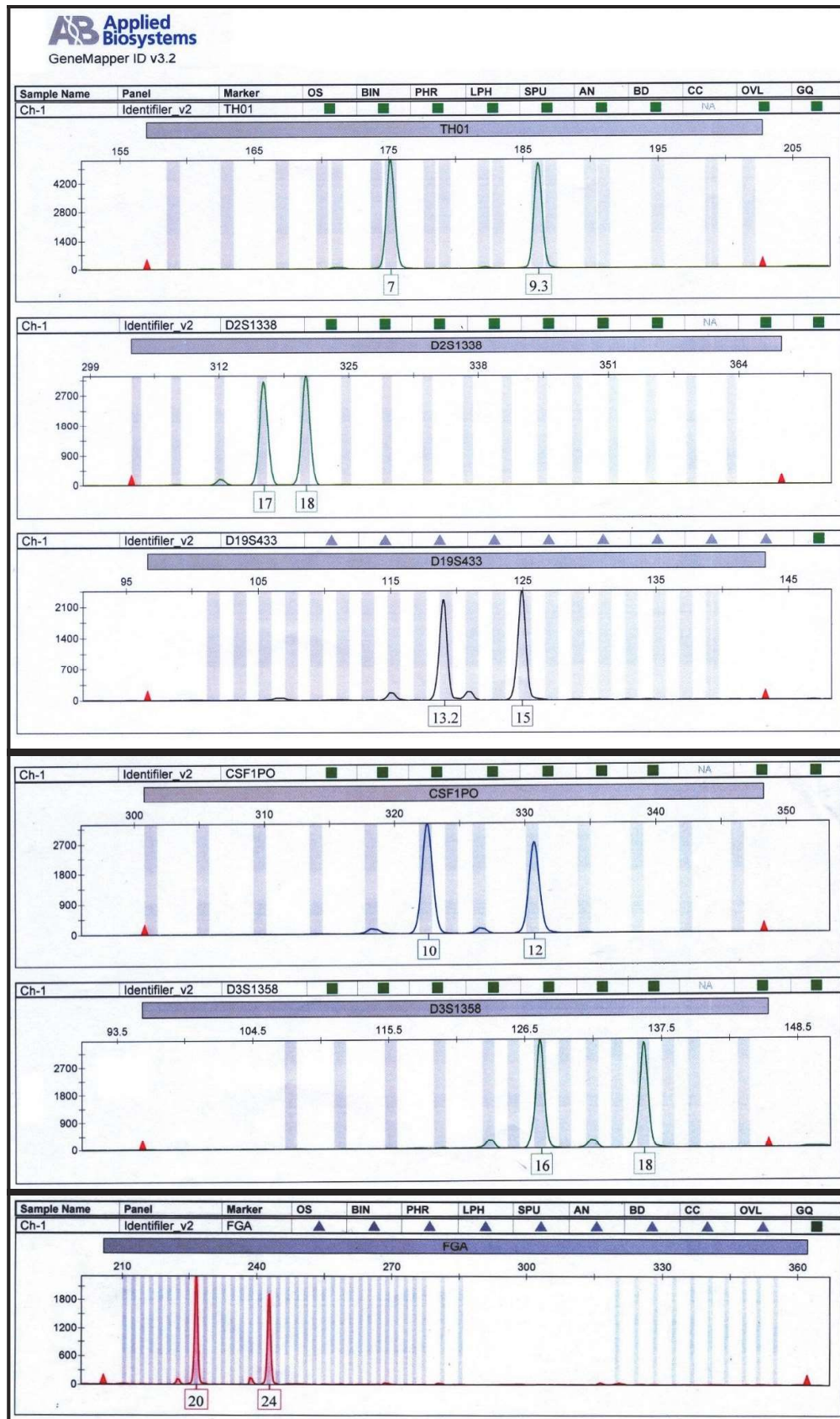
$$PIC = 1 - \sum_{i=1}^s P_i^2 - \sum_{i=1}^{s-1} \sum_{j=i+1}^s 2P_i^2 P_j^2$$

burada:  $P_i$  və  $P_j$  –  $s$  sayda allellə malik lokus daxilində  $i$ -ci və  $j$ -ci allellərin tezlikləridir.

## NƏTİCƏLƏR VƏ ONLARIN MÜZAKİRƏSİ

Tədqiqat zamanı alınmış DNT profillərindən nümunələr aşağıdakı şəkildə təqdim edilmişdir (şəkil 1). Qeyd edək ki, STR markerlərin populyasiya üçün genetik xüsusiyyətlərinin tədqiqində alınmış DNT profillərinin keyfiyyəti və allellərin qiymətinin korrekliyi (dürüslüyü) mühüm rol oynayır. Buna görə də alınmış profillərdə təyinat aparmaq mümkün olmadığı və ya həddən artıq mübahisəli olduğu hallarda həmin nümunələr üzrə təcrübələr yenidən daha korrekt və optimal şəraitlər seçilərək aparılmışdır. Şəkillərdən görüldüyü kimi piklərin hündürlüyü minimal yol verilən həddən (~200) kifayət qədər yüksək olmuş, əksər hallarda ~1800-6600 təşkil etmişdir ki, bu da eksperimentin ideal şəkildə həyata keçirildiyini və alınan profillərin yüksək keyfiyyətə malik olduğunu göstərir.

Yuxarıda qeyd olunduğu kimi, tədqiqata öz aralarında qohumluğu olmayan 205 şəxs cəlb edilmişdir. Lakin allellərin tezliyinin və digər parametrlərinin hesablanmasında tədqiq olunan xromosomların sayı (410) əsas götürülmüşdür.



Şəkil 1. Tədqiq olunan şəxslərdən birinin (şərti olaraq Ch-1) STR markerlər vasitəsi ilə alınmış genetik profilərindən seçmələr.

Ədəbiyyatlarda hesabatların tədqiq olunan şəxslərin sayına əsasən aparılması hallarına da rast gəlinir. Lakin bizim yanaşmamızda üstün cəhət bundan ibarətdir ki, bu yanaşma reallığı tam və obyektiv şəkildə əks etdirməklə STR lokusların göstəricilərinin, xüsusən onun heteroziqotluq dərəcəsinin süni şəkildə şişirdilməsinə imkan vermir.

Ümumiyyətlə, identifikasiya üçün götürülən STR markerlərin hər birinə qoyulan əsas tələbatlar bunlardır: 1) Yüksək genetik variabelliyə və polimorflığa malik olmaqla deqradasiyaya uğramış materialla işləməyə imkan verməlidir; 2) Ayrı-ayrı xromosomlarda yerləşməklə çoxallelli olmalıdır; 3) Heteroziqotluğu >70% olmalıdır; 4) Genotiplərin reproduktivliyi yüksək olmaqla “kəkələmə dərəcələri” (stutter rate) aşağı olmalıdır (bu adətən yaxın ölçülü və ya intensivlikləri (məs. piklərin hündürlüyü) eyni olan həqiqi və “yalançı” allelləri ayırd etmək mümkün olmadığı hallarda baş verir); 5) Mutasiya dərəcələri aşağı olmalıdır (istifadə olunan STR lokusların mutasiya dərəcələri 0,01%-dən (THO1) 0,28%-ə qədər (FGA) dəyişir); 6) Allellərin deteksiyası zamanı yaxşı nəticələr əldə etmək üçün əmələ gətirdikləri PZR məhsulun ölçüləri kiçik (~100-400 n.c.) olmalıdır.

STR markerlər üçün bu göstəricilər insan identifikasiya toplusunun hazırlanması zamanı dəfələrlə yoxlanılaraq seçim aparılır. Lakin bəzi populyasiyalarda (məhdud sayda fərdlərdən ibarət və inbredinq səviyyəsinin yüksək olduğu qapalı populyasiyalarda) bu göstəricilərin bəziləri, məsələn heteroziqotluq dərəcəsi həddən artıq aşağı ola bilər. Bu isə identifikasiya məsələlərinin həllində həyata keçirilən testin nəticələrinin etibarlılığını aşağı salır.

Yuxarıda qeyd olunduğu kimi, heteroziqotluq markerin mühüm xarakteristikası hesab olunur. Tədqiqat zamanı əldə olunan nəticələr göstərir ki, TPOX STR lokusu istisna olmaqla ( $H_{müs}=66,34\%$ ) yerdə qalan markerlər üçün  $H_{müs}>70,00\%$  olmaqla markerlərə qoyulan tələbatlar əsasən ödənilir. Nəzərə alsaq ki, markerlərin potensial heteroziqotluğunu əks etdirən göstərici ( $H_{göz}$ ) bütün lokuslar üçün kifayət qədər yüksəkdir və tədqiqata cəb edilən nümunələrin sayının artması ilə markerlərin bu göstəricisi də yaxşılaşacaq, onda STR markerlərin praktiki tətbiqi zamanı narahatçılığa ciddi əsas yoxdur. Bu göstəricilərin müqayisəsi 2 sayılı şəkildən daha aydın görünür.

**Cədvəl 2.** Azərbaycan populyasiyasının STR lokuslarla tədqiqi – lokusların əsas xarakteristikaları.

Allellər	STR Lokuslar														
	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	THO1	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
	Allellərin tezlikləri*														
4						–									
5						–		–							
6			–	–		0,3098						–			
7			0,0171	–		0,1951						–	–	0,0049	
8	0,0220		0,1537	–		0,1268	0,1390	0,0098				0,4951		0,0122	
8.3															
9	0,0122		0,1049	0,0317		0,1707	0,0780	0,1512		–		0,0927	–	0,0390	
9.3						0,1854									
10	0,0829		0,2317	0,2488		0,0122	0,0976	0,0732		–		0,1000	0,0024	0,0902	
10.2													–		
11	0,0732		0,2585	0,3146		–	0,3146	0,2927		0,0098	–	0,2683	0,0220	0,3171	
11.2															
11.3															
12	0,0780		0,2146	0,3195	–	–	0,2829	0,2976		0,0878	–	0,0390	0,1463	0,3366	
12.2										–					
13	0,2805		0,0171	0,0708	–		0,0780	0,1561		0,2341	–	0,0049	0,1341	0,1878	
13.2										0,0463			–		
13.3										–					
14	0,2683		0,0024	0,0146	0,0610		0,0098	0,0195		0,2537	0,1122		0,2171	0,0122	
14.2										0,0317			–		
15	0,1220		–	–	0,2634		–	–	0,0098	0,1610	0,1171		0,1829	–	
15.2										0,1098			0,0049		
16	0,0512				0,2634				0,0220	0,0317	0,1878		0,0195		
16.1															
16.2										0,0195	0,0049				
17	0,0098				0,2634				0,1610	0,0049	0,3122		0,0634	–	
17.2										0,0098					
18					0,1390				0,0780		0,1585		0,0951		0,0122

## 2 sayılı cədvəlin ardı

18.2															0,0024
19					0,0098				0,1195		0,1000		0,0780		0,0805
19.2															0,0049
20									0,1244		0,0049		0,0244		0,1220
20.2															
21									0,0171		0,0024		0,0098		0,1366
21.2															
22									0,0317		—		—		0,1488
22.2															0,0024
22.3															
23									0,1878		—		—		0,1341
23.2															0,0073
24		—							0,1390		—		—		0,1854
24.2		—													0,0073
24.3															
25		—							0,0902				—		0,0878
25.2															
26		0,0049							0,0171				—		0,0488
26.2															—
27		0,0220							0,0024				—		0,0171
28		0,1317							—						0,0024
28.2		0,0024													
29		0,1854													—
29.2		0,0049													
29.3															
30		0,1756													—
30.2		0,0244													—
31		0,0537													
31.2		0,1122													—
32		0,0073													
32.2		0,2098													—
33		0,0122													
33.2		0,0488													—
34		—													
34.1															
34.2		0,0098													
35		—													
35.1															
35.2		—													
36		—													
37		—													
38		—													
42.2															—
43.2															—
44.2															—
45.2															—
46.2															—
47.2															—
48.2															—
50.2															—
51.2															—
$N_{hom}$	70	46	80	108	74	96	108	88	44	68	84	138	52	116	56
$N_{het}$	340	364	330	302	336	314	302	322	366	342	326	272	358	294	354
$H_{müs}$	0,8293	0,8878	0,8049	0,7366	0,8195	0,7659	0,7366	0,7854	0,8927	0,8341	0,7951	0,6634	0,8732	0,7171	0,8634
$H_{üz}$	0,8752	0,8876	0,8642	0,8422	0,8401	0,8647	0,8711	0,8536	0,9003	0,8839	0,8744	0,8184	0,8939	0,8506	0,9073
<b>GD</b>	0,8128	0,8530	0,7987	0,7321	0,7687	0,7862	0,7798	0,7727	0,8734	0,8304	0,8058	0,6628	0,8592	0,7409	0,8748
<b>PE</b>	0,6545	0,7706	0,6082	0,4871	0,6357	0,5374	0,4871	0,5722	0,7805	0,6638	0,5900	0,3739	0,7411	0,4552	0,7214
<b>PD</b>	0,8773	0,8900	0,8663	0,8443	0,8422	0,8668	0,8732	0,8557	0,9025	0,8861	0,8765	0,8204	0,8961	0,8527	0,9095
<b>PIC</b>	0,8634	0,8775	0,8494	0,8233	0,8207	0,8498	0,8578	0,8372	0,8920	0,8736	0,8617	0,7946	0,8848	0,8334	0,8999

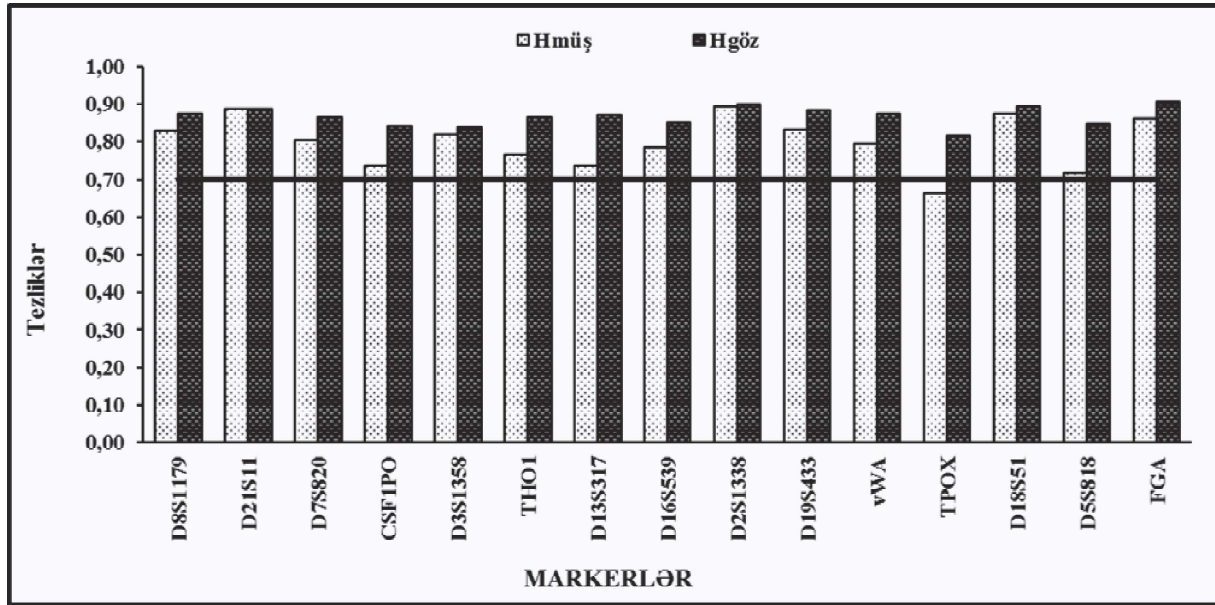
**İşarələmələr:**  $N_{hom}$  – homoziqot,  $N_{het}$  – heteroziqot allellərin sayı;  $H_{müs}$  – lokusların müşahidə olunan,  $H_{üz}$  – gözlənilən heteroziqotluğu;  $GD$  – genetik müxtəliflik dərəcəsi;  $PE$  – lokusun inkaretmə gücü;  $PD$  – lokusun seçicilik qabiliyyəti və ya ayırdetmə gücü;  $PIC$  – lokusun polimorf informasiya tutumu.

**Qeydlər:** \* - Cədvəldə göstərilən tezliklər lokusun aşkarlanan homoziqot və heteroziqot allellərin cəminin birlikdə tezliyidir.

— - Lokusun belə alleli aşkarlanmamışdır. Lakin qəbul edilmiş qaydalara görə populyasiyada aşkarlanmayan bu cür allellərin tezliyi hər ehtimala qarşı minimum 0,0070 kimi götürülür.

**Cədvəldəki heç bir qeydiyyatı olmayan “boş” sahələr STR lokusların bu diapazondakı allellərə malik olmadığını göstərir.**





Şəkil 2. Tədqiq olunan 15 autosom STR markerin heterozioqotluq göstəricilərinin müqayisəsi. Bütöv xətt minimal tələbat normasını göstərir.

2 saylı cədvəldən görüldüyü kimi tədqiqatlar zamanı öyrənilən populyasiya üçün götürülən STR markerlərin 1 saylı cədvəldə verilən bütün allelləri aşkarlanma bilməmişdir (cədvəl 3). Bu lokusun variabellik dərəcəsinə nisbətən aşağı sals da, aşkarlanan allellərin tezliklərinin, xüsusən də heterozioqotluq dərəcəsinin bir qədər yüksəlməsinə səbəb olur. Lakin aşkarlanan real homozioqot allellərin sayı həddən artıq yüksək olduqda, bu lokusun heterozioqotluq göstəricisinin ( $H_{müš}$  və ya  $GD$ ) qiymətinə müsbət təsir edə bilmir. Məsələn, D18S51 markeri üçün markerin allellərinin təmsil olunma dərəcəsinin ifadəsi kimi qəbul etdiyimiz  $N_a/N_l$  nisbəti ən kiçik qiymətə 0,5662-ə bərabər, rast gəlinən homozioqot allellərin sayı isə ən aşağı ( $N_{hom}=52$ ) olsa da heterozioqotluq göstəriciləri kifayət qədər yüksək olmuşdur ( $H_{müš}=0,8732$ ,  $GD=0,8592$ ). Lakin TPOX STR markeri üçün  $N_a/N_l=0,7500$  təşkil etməklə kifayət qədər yüksək olsa da, rast gəlinən homozioqot allellərin sayı lokus üçün böyük ( $N_{hom}=138$ ) olduğundan,  $H_{müš}=0,6634$ ,  $GD=0,6628$  kimi mühüm parametrlər ən aşağı qiymətlərə malik olmuşdur. Bu isə lokusun real heterozioqotluq dərəcəsinin  $<70\%$  ( $H_{müš}=66,34\%$ ) olduğuna dəlalət edir.

Cədvəl 3. STR markerlər üçün aşkarlanan allellər sayının ( $N_a$ ) lokusun allellər sayına ( $N_l$ ) nisbəti

№	STR lokuslar	Lokusun allellərinin sayı, $N_l$	Aşkarlanan allellərin sayı, $N_a$	$N_a/N_l$
1	D8S1179	12	10	0,8333
2	D21S11	24	15	0,6250
3	D7S820	10	8	0,8000
4	CSF1PO	10	6	0,6000
5	D3S1358	8	6	0,7500
6	TH01	10	8	0,8000
7	D13S317	8	7	0,8750
8	D16S539	9	7	0,7778
9	D2S1338	14	13	0,9285
10	D19S433	15	12	0,8000
11	vWA	14	9	0,6429
12	TPOX	8	6	0,7500
13	D18S51	23	13	0,5652
14	D5S818	10	8	0,8000
15	FGA	28	16	0,5714

Ən yüksək  $N_a/N_l=0,9285$  və ən aşağı homozioqot allel sayı ( $N_{hom}=44$ ) D2S1338 STR lokusunda müşahidə edilərək bu marker demək olar ki, ən yaxşı göstəricilərə malikdir (bax: cədvəl 1). Ümumiyyətlə  $N_a/N_l$  nisbətindən asılı olmayaraq D8S1179, D21S11, D2S1338, D19S433, D18S51 və FGA markerləri heterozioqotluq göstəricilərinin ( $H_{müš}$  və ya  $GD$ ) qiymətlərinə görə ( $>80\%$ ) ən yaxşı markerlər, TPOX - ən aşağı keyfiyyətə malik, yerdə qalan STR markerlər isə orta keyfiyyətli və ya məqbul dərəcəli markerlər sayıla bilər.



ABŞ-ın bütün irqlərdən əhalisi (ağ və qara də-rili, aborigen hindu və mümkün qarışıq nikahlardan doğulanlar) üçün kor (əsas təyinedici) lokus hesab edilən TPOX STR markerinə gəldikdə isə, bu mar-kerin yeganə təsəlliverici göstəricisi gözlənilən he-teroziqotluq dərəcəsinin bir qədər yüksək -  $H_{göz}=81,84\%$  (və ya 0,8184) olmasıdır. Ümid etmək olar ki, tədqiq olunan fərdlərin sayı artdıqca marke- rin yuxarıda qeyd olunan göstəriciləri də yüksələ- cək. STR markerlərin allellərinin tezlikləri çox ge- niş intervalda (0,0024-0,4951) dəyişmişdir. Ən yüksək tezliyə malik olan allel TPOX STR markeri- nin 8 sayılı allelidir.

Lokusların inkaretmə gücü (PE) göstəriciləri 0,3739-dan (TPOX) 0,7805-ə qədər (D2S1338) də- yişir. Bu göstərici üzrə də markerləri bir qədər bun- dan əvvəl göstərdiyimiz kimi qruplaşdırmaq olar:

I)  $PE < 0,5000$  olan nisbətən aşağı keyfiyyətli markerlər: CSF1PO, D13S317, TPOX, D5S818;

II)  $0,5000 < PE < 0,7000$  olan orta keyfiyyətli markerlər: D8S1179, D7S820, D3S1358, TH01, D16S539, D19S433, vWA;

III)  $PE > 0,7000$  olan nisbətən yüksək keyfiy- yətli markerlər: D21S11, D2S1338, D18S51, FGA.

Qeyd edək ki, burada da homoziqot allellərin sayı lokusun bu göstəricisinə güclü təsir etmişdir. Belə ki, yalnız (I) və ya (II) qrup markerlərin ayrı- ayrılıqda tətbiqi ilə həyata keçirilən genetik testlərdə etibarlı nəticələrin alınması bir qədər şübhə do- ğurur. Bu isə identifikasiya üzrə məsələlərdə yanlış və ya o qədər də etibarlı olmayan nəticələri istisna etmək üçün götürülən topluya (Identifiler\_V2) daxil olan markerlərdən qismən deyil, tam şəkildə isti- fadəni zəruru edir.

Lokusların seçicilik qabiliyyəti və ya ayırdetmə gücü (PD) göstəricisi 0,8204 (TPOX)-0,9095 (FGA) arasında təəddüd edir. Doğrudur,  $PD \geq 0,9000$  daha arzuolunan göstəricidir, lakin aşkarlanan allellərin keyfiyyətini nəzərə alsaq, ümumilikdə bu parametrin göstəricilərini qənaətbəxş hesab etmək olar. Qeyd edək ki, burada homoziqotluq amili ilə yanaşı, tədqiq olunan şəxslərin (allelərin) sayı da mühüm rol oynayı- r (aydınlıq üçün düstura bax – düsturda testə uğra- dilan şəxslərin sayı və onlar arasında qohumluq əla- qələrinin olmaması əsas şərtidir).

STR markerlərin mühüm genetik parametrlərin- dən biri olan polimorf informasiyanın miqdarı və ya polimorf informasiya tutumu (PIC) göstəricisi üzrə çox maraqlı nəticələr alınmışdır. Topluya (Identifi- ler\_V2) daxil olan lokusların bu göstəricisi də əvvəl- ki göstəriciyə (PE) uyğun şəkildə 0,7946 (TPOX)-0,8999 (FGA) arasında dəyişir ki, digər populyasiya- ların müvafiq göstəriciləri müqayisə edərək bu gös- tərəcələri nəinki qənaətbəxş, hətta “ən yaxşı” və ya “əla” hesab etmək olar (Qeyd: *istinad verilmir - bu məsələ müqayisəli şəkildə növbəti məqalədə ətraflı müzakirə ediləcəkdir*).

## NƏTİCƏLƏR

Həyata keçirilən tədqiqatların nəticələrini əşa- ğıdakı kimi yekunlaşdırmaq olar:

- İlk dəfə olaraq tədqiqata 205 nəfər qohum olmayan şəxs cəlb edilərək Azərbaycan po- pulyasiyası üçün əsas insan identifikasiyası dəstinə daxil olan 15 autosom STR marker (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA) üzrə Azərbaycan populyasi- yasının genetik parametrləri öyrənilmişdir.
- Hər bir STR markerin allel tərkibi, allellərin növü (homo- və heteroziqot), faktiki ( $H_{müs}$ ) və gözlənilən ( $H_{göz}$ ) tezlikləri, lokusun gene- tik müxtəliflik indeksi (GD), inkaretmə qabi- liyyəti (PE), qohum olmayan fərdlərin diskri- minasiya (kənarətmə) ehtimalı (gücü) (PD), polimorf informasiya tutumu (PIC) hesabla- naraq aşkar edilmişdir ki, təyin olunan bu göstəricilər populyasiya üçün kifayət qədər yüksək variabelliyə malik olmaqla populyasiya- nın bu qəbildən olan markerlərlə tədqiqi üçün qənaətbəxşdir.
- STR lokusların allel tezlikləri təyin olunan parametrlər içərisində ən mühümü olub, hə- min tezliklərdən gələcəkdə müxtəlif identifi- kasiya məsələlərinin, o cümlədən məhkəmə- tibbi ekspertiza təcrübəsində referent tezlik- lər kimi müvəffəqiyyətlə istifadə oluna bilər.

## ƏDƏBİYYAT

- Деренко М.В., Czarny J., Малярчук Б.А. и др. (2007) Изменчивость пятнадцати аутосомных микросателлитных локусов ДНК в пяти популя- циях коренного населения Южной Сибири. *Молекулярная биология*, **41**: 593-600.
- Кутуев И.А. (2010) Генетическая структура и молекулярная филогеография народов Кавка- за. *Дис... докт. биол. наук*. Уфа: 301 с.
- Лепендина И.Н., Цапкова Л.А., Балановская Е.В., Чурносков М.И. (2010) Микросател- литный полиморфизм Y-хромосомы и анализ его гаплотипического разнообразия среди на- селения. *Научные ведомости Белгородского государственного университета, серия: меди- цина, фармация*, **16 (№11)**: 38-45
- Al-Enizi M., Ge J., Ismael S. et al. (9 authors) (2013) Population genetic analyses of 15 STR loci from seven forensically-relevant populations residing in the state of Kuwait. *Forensic Sci. Int. Genet.*, **7 (No 4)**: e106-e107.
- Älgenäs C., Tillmar AO. (2014) Population ge- netics of 29 autosomal STRs and 17 Y-chromoso-

- mal STRs in a population sample from Afghanistan. *Int. J. Legal Med.*, **128(2)**: 279-280
- Applied BioSystem Manuals (for all instruments and kits)**. 2010.
- Budowle B., Ge J., Chakraborty R. et al. (8 authors)** (2011) Population genetic analyses of the NGM STR loci. *Int. J. Legal Med.*, **125 (No 1)**: 101-109
- Butler J.M.** (2006) Genetics and genomics of core Short Tandem Repeat loci used in human identity testing. *J. Forensic Sci.*, **51(No 2)**: 253-265
- Butler J.M., Hill C.R., Coble M.D.** (2012) Variability of new STR loci and kits in US population groups. *Applied Genetics Group, National Institute of Standards and Technology*. USA: Gaithersburg, Maryland, 28 p.
- Chaix R., Quintana-Murci L., Hegay T. et al.** (2007) From social to genetic structures in Central Asia. *Current Biology*, **17**: 43-48.
- Coble M.D., Butler J.M.** (2005) Characterization of new miniSTR loci to aid analysis of degraded DNA. *J. Forensic Sci.*, **50**: 43-53.
- El-Alfy S.H., Abd El-Hafez A.F.** (2012) Paternity testing and forensic DNA typing by multiplex STR analysis using ABI PRISM 310 Genetic Analyzer. *Journal of Genetic Engineering and Biotechnology*, **10 (1)**: 101-112.
- Glover K.A., Hansen M.M., Lien S. et al.** (2010) A comparison of SNP and STR loci for delineating population structure and performing individual genetic assignment. *BMC Genetics*, **11 (No 2)**: 1-12
- Genetic diversity analysis with molecular marker data: Learning module. Measures of genetic Diversity** (2003) IPGRI and Cornell University, 71 p.
- Gršković B., Gordan Mršić G., Andro Vrdoljak A. et al.** (2010) Population genetic analysis of haplotypes based on 17 Short Tandem Repeat Loci on Y chromosome in population sample from Eastern Croatia. *Croat Med. J.*, **51**: 202-208
- Hedmana M., Pimenoffa V., Lukkab M., Sistonenc P., Sajantila A.** (2004) Analysis of 16 Y STR loci in the Finnish population reveals a local reduction in the diversity of male lineages. *Forensic Science International*, **142**: 37-43
- Holland M.M., Fisher D.L., Lee D.A., Bryson C.K., Weedn V.W.** (1993) Short tandem repeat loci: application to forensic and human remains identification. *Experientia Supplementum*, **67**: 267-274.
- Hunter P.R., Gaston MA.** (1988) Numerical index of the discriminatory ability of typing systems: an application of Simpson's index of diversity. *J. Clin. Microbiol.*, **26(11)**: 2465-2466
- Jêdrzejczyk M., Jacewicz R., Berent J.** (2009) Distribution of chromosome X STR markers DXS10135, DXS10074, DXS10101 and DXS10134 and their usefulness in forensic genetics. *Problems of Forensic Sciences, LXXVII*: 89-97
- Jeffreys A.J., Thein S.L., Wilson V.** (1985) Individual-specific fingerprints of human DNA. *Nature*, **316 (No 6023)**: 76-79
- Khrunin A.V., Khokhrin D.V., Filippova I.N. et al. (18 authors)** (2013) A Genome-wide analysis of populations from European Russia reveals a new pole of genetic diversity in Northern Europe. *PLOS ONE*, **8 (No 3)**: 1-9 (e58552).
- Lahmi R., Vallian S.** (2009) Genetic variation of informative short tandem repeat (STR) loci in an Iranian population. *Iranian Journal Of Biotechnology*, **7 (No 3)**: 137-141
- Mustafayev N.Sh., Sultanova F.A., Yusifov T.N.** (2009) Population analysis of genetic distance by using RFLP of M13 phage. *Proceedings of Azerbaijan NAS, ser. biol. sci.*, **64 (No 1-2)**: 3-9
- Nagy S., Poczai P., Cernak I., Gorji A.M., Hegedüs G., Taller J.** (2012) PICcalc: An Online Program to Calculate Polymorphic Information Content for Molecular Genetic Studies. *Biochemical Genetics*, **50(9-10)**: 670-672
- Nasibov E., Bulbul O., Jabraili G., Zorlu T., Shahzad M.S., Cengiz S., Sadixov G.** (2013) Allele frequencies of 15 STR loci in Azerbaijan population. *Forensic Sci. Int.: Genetics*, **7**: e-99-e100.
- Park J-H., Hong S-B., Kim J-Y., Chong Y., Han S., Jeon C-H., Ahn H-J.** (2013) Genetic variation of 23 autosomal STR loci in Korean population. *Forensic Science International: Genetics*, **7(3)**: e76-e77
- Plodthong N., Chareonsirisuthigul T., Lumjiaktase P., Rerkamnuaychoke B.** (2014) Analysis of paternity testing results by Identifiler™ system in Thailand. *Thai. J. Genet.* **7(2)**: 133-138
- Presciuttini S., Toni C., Alù M. et al. (19 authors)** (2011) X-chromosome in Italy: A database of 29 STR markers. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, **3 (No 1)**: e37-e38
- Rocabadoa O., Taboadaa P., Inda F.J., Yurrebasoc I., García O.** (2009) Population genetic data for 15 STR loci (Identifiler™ kit) in Bolivia. *Legal Medicine*, **11**: 302-304
- Schneider P.M.** (2007) Scientific standards for studies in forensic genetics. *Forensic Sci. Int.*, **165(2-3)**: 238-243.
- Sozer A., Barid M., Beckwith M. et al.** (2010) Guidelines for mass fatality DNA identification operations. *AABB* (<http://www.aabb.org>), 53 p.
- Tian C., Plenge R.M., Ransom M., Lee A. et al. (11 authors)** (2008) Analysis and application of European Genetic Substructure using 300 K SNP

information. *PLoS Genetics*, **4 (No 1)**: 0029-0039 (e4).

**Tokdemir M., Tunçez F.T., Vicdanli N.H.** (2016) Population genetic data for 15 autosomal STR markers in Eastern Turkey. *Gene*, **586**: 36-40

**Valverde E., Cabrero C., Cao R. et al.** (1993) Population genetics of three VNTR polymor-

phisms in two different Spanish populations. *International Journal of Legal Medicine*, **105 (No 5)**: 251-256

[http://www.insilico.ehu.es/mini\\_tools/discriminatory\\_power/index.php](http://www.insilico.ehu.es/mini_tools/discriminatory_power/index.php)

<http://www.cstl.nist.gov/strbase/>

[http://www.cstl.nist.gov/strbase/str\\_fact.htm](http://www.cstl.nist.gov/strbase/str_fact.htm)

## Исследования Азербайджанской Популяции STR Маркерами:

### I. Определение Основных Популяционно-Генетических Параметров STR Маркеров

**Н.Ш. Мустафаев<sup>1,2,\*</sup>, А.Ч. Мамедов<sup>1,2</sup>, Е.Р. Мамедов<sup>2</sup>, А.Б. Гасанов<sup>2</sup>, И.М. Гусейнова<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> *Институт молекулярной биологии и биотехнологии НАН Азербайджана*

<sup>2</sup> *Научно-практическое и учебное объединение Судебно-медицинской экспертизы и патологической анатомии МЗ Азербайджанской Республики*

Азербайджанская популяция была исследована с применением 15-и STR маркеров, составляющие основного набора идентификации человека. В проведенном исследовании были использованы хромосомные ДНК, выделенные из 205 неродственных лиц и был установлен аллельный состав для каждого STR маркера. Были определены типы аллелей (гомо- и гетерозигот) для каждого STR маркера, вычислены фактическая (наблюдаемая) ( $H_{\text{набл}}$ ) и ожидаемая ( $H_{\text{ожид}}$ ) частоты для гетерозиготных аллелей в совокупности, индекс генетического разнообразия ( $GD$ ), силу или способность исключения ( $PE$ ), вероятность (сила) дискриминации неродственных индивидов ( $PD$ ), содержание полиморфной информации ( $PIC$ ). Исследования показали, что число выявленных гомозиготных аллелей варьирует в пределах 44-138, гетерозиготных аллелей 272-366, частота отдельных аллелей между 0,0024-0,4951, суммарная фактически наблюдаемая частота гетерозиготных аллелей по локусам 0,7171-0,8927, ожидаемые частоты по всему локусу (степень гетерозиготности) 0,8184-0,9073, индекс генетического разнообразия локусов 0,6628-0,8748, способность исключения локусов 0,3739-0,7805, вероятность (сила) дискриминации 0,8204-0,9095, а содержание полиморфной информации 0,7946-0,8999. Эти показатели являются достаточно высокими показателями и выявленные частоты аллелей STR локусов могут быть рекомендованы в качестве референтных частот при решении идентификационных задач различного характера, в том числе в практике судебно-медицинской экспертизы.

**Ключевые слова:** STR маркер, локус, аллель, частота, индекс генетического разнообразия, дискриминационная сила, содержание полиморфной информации

**Study Of The Azerbaijan Population By The STR Markers:  
I. Definition of Basic Population-Genetic Parameters Of The STR Markers**

**N.Sh. Mustafayev<sup>1,2,\*</sup>, A.Ch. Mammadov<sup>1,2</sup>, E.R. Mammadov<sup>2</sup>, A.B. Hasanov, I.M. Huseynova**

<sup>1</sup> *Institute of Molecular Biology & Biotechnology, Azerbaijan NAS*

<sup>2</sup> *Scientific-Practical Unit of Anatomical Pathology and Forensic Medical Examination,  
Ministry of Health of the Republic of Azerbaijan*

Azerbaijan population has been investigated using 15 STR markers that constitute the basic set of human identification. In this study the chromosomal DNA isolated from 205 unrelated individuals has been used, and an allelic composition has been established for each STR marker. For each STR loci: allele types (homo- and heterozygous), their actual (observed,  $H_{obs}$ ) and expected ( $H_{exp}$ ) frequencies, genetic diversity index ( $GD$ ), power of exclusion ( $PE$ ), power of discrimination ( $PD$ ), polymorphic information content ( $PIC$ ) have been calculated. Studies have shown that the number of identified homozygous alleles varies between 44-138, heterozygous alleles 272-366, the frequency of separate alleles between 0.0024-0.4951, the total frequencies of actually observed heterozygous alleles at loci 0.7171-0.8927, their expected frequencies whole locus (the degree of heterozygosity) 0.8184-0.9073, index of loci genetic diversity 0.6628-0.8748, loci exclusion ability (power) 0.3739-0.7805, discrimination power (probability) 0.8204-0.9095, and the polymorphic information content 0.7946-0.8999. These parameters are quite high levels and the revealed frequencies of STR loci alleles can be recommended as reference frequencies in solving the various problems of identification, including the forensic-medical examination practice.

**Keywords:** *STR marker, loci, allele, frequency, genetic diversity index, power of discrimination, polymorphic information content*