

Y Kromozomu: Adli genetik ve antropolojik çalışmalara geniş bir bakış

Candar Yıldız^{*1}

Geliş tarihi / *Received*: 27.07.2025

Düzeltilerek geliş tarihi / *Received in revised form*: 29.07.2025

Kabul tarihi / *Accepted*: 30.07.2025

DOI: 10.17932/IAU.ABMYOD.2006.005/abmyod_v20i71006

Öz

Y kromozomu, insan genomunun en küçük kromozomlarından biri olup cinsiyet belirleme ve erkek soyunun izlenmesinde kritik bir role sahiptir. SRY geni, testis gelişimini tetikleyerek erkek fenotipinin oluşumundan sorumludur. Y kromozomunun büyük bir kısmını oluşturan NRY (non-recombining region of Y) bölgesi, rekombinasyona uğramadığı için babadan oğula değişmeden aktarılır ve bu özelliğiyle adli vakalarda, babalık testlerinde ve soy araştırmalarında kullanılır.

Y kromozomu üzerindeki genetik işaretçiler (STR'ler, SNP'ler, indel'ler) adli bilimlerde kimlik tespiti, cinsel saldırı vakalarında failin belirlenmesi ve tarihsel göçlerin izlenmesi gibi çeşitli alanlarda kullanılmaktadır. Özellikle SNP'ler, düşük mutasyon oranları ve degrede DNA örneklerinde bile analiz edilebilme avantajları nedeniyle adli genetikte giderek daha fazla tercih edilmektedir. Antropolojik çalışmalarda ise Y kromozomu haplogrupları, insanlığın göç yolları ve popülasyonlar arasındaki genetik ilişkilerin anlaşılmasına katkı sağlamaktadır.

Anahtar Kelime: Y Kromozomu, Adli Genetik, Antropoloji

^{1*} cndryldz@gmail.com ORCID:0009-0008-8562-2891

Y Chromosome: A broad perspective on forensic genetic and anthropological studies

Abstract

The Y chromosome is among the smallest chromosomes in the human genome and plays a pivotal role in sex determination and paternal lineage tracing. The SRY (sex-determining region Y) gene initiates testis development, thereby governing the establishment of the male phenotype. A substantial portion of the Y chromosome consists of the non-recombining region of Y (NRY), which, due to its lack of recombination, is transmitted unaltered from father to son. This unique characteristic renders it invaluable in forensic investigations, paternity testing, and genealogical studies.

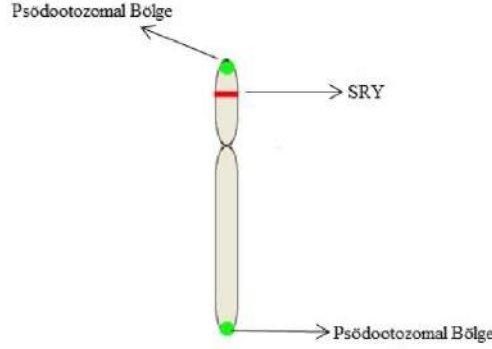
Genetic markers located on the Y chromosome—including short tandem repeats (STRs), single nucleotide polymorphisms (SNPs), and insertion-deletion polymorphisms (indels)—are widely employed in forensic sciences for applications such as human identification, perpetrator profiling in sexual assault cases, and reconstructing historical migration patterns. Notably, SNPs are increasingly favored in forensic genetics due to their low mutation rates and robustness in analyzing degraded DNA samples. Furthermore, in anthropological research, Y-chromosomal haplogroups provide critical insights into human migration routes and the genetic relationships among populations, contributing to a deeper understanding of human evolutionary history.

Keywords: Y Chromosome, Forensic Genetics, Anthropology

Giriş

20. yüzyılın başlarına kadar bireylerin cinsiyetinin annenin gebelik döneminde beslenmesi gibi çevresel faktörlerin belirlediği düşünülmekteydi. 1923 yılında Painter'ın X ve Y kromozomlarının keşfetmesiyle birlikte X kromozomunun sayısı bireylerin cinsiyetini belirlediği öngörülmüyordu (Painter, 1923; Cui, 1997). 1959 yılında erkek bireylerin cinsiyetinin belirlenmesinin X kromozomunun sayısından bağımsız ve Y kromozomunun varlığının belirlediği öngörüldü (Jacobs ve Strong, 1959). 1990'lı yılların başlarında ise Y kromozomunda cinsiyet belirleyici gen bölgesi (SRY-sex determining region-Y) keşfedildi. Dişi fare embriyolarına transfer edilen SRY gen bölgesinin bu embriyolarda testis gelişimine neden olduğu gözlemlendi. Günümüzde SRY gen ekspresyonunun insanlar ve diğer

memelilerde erkek cinsiyetinin gelişiminden sorumlu birincil gen olduğu kabul edilmektedir (Sinclair ve ark., 1990; Koopman ve ark., 1991; Berta ve ark., 1990)

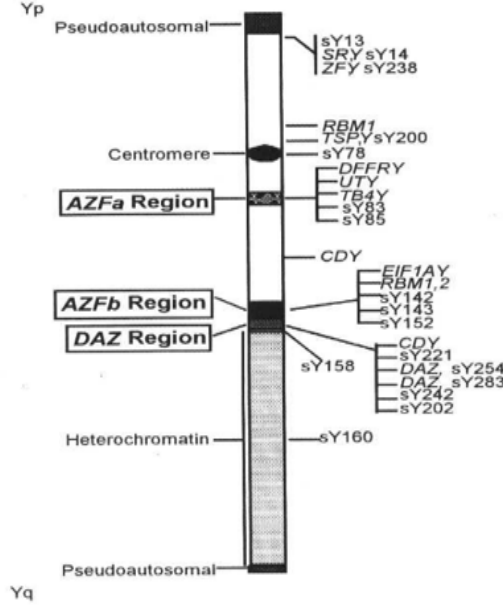


Şekil 1. Y kromozomuna ait cinsiyet belirleyici gen bölgesi (SRY--sex determinining region-Y).

İnsanda bulunan 23 çift kromozom arasında Y kromozomu en küçük kromozomlardan biridir. Yaklaşık olarak 60 milyon baz çifti (Mb) içermektedir ve akrosentrik bir yapıya sahiptir. Y kromozomun kısa ve uzun olmak üzere iki kolu bulunmaktadır. Uzun ve kısa kolunun uç bölgelerinde 3 Mb içeren psödootozomal bölgeler (Pseudoautosomal regions-PARs) bulunmaktadır. Kısa kolun uç bölgesinde bulunan psödootozomal bölge PAR1 olarak adlandırılırken uzun kolun uç bölgesinde bulunan psödootozomal bölge PAR2 olarak adlandırılmaktadır. PAR1 ve PAR2 bölgeleri mayoz bölünme aşamasında X kromozomu ile bağlantı kurarak yeniden düzenlenmektedir (Gusmão ve ark., 1999; Akhatova ve ark., 2013).

Y kromozomunun psödootozomal bölgelerinin dışında kalan kısmı X kromozomu ile herhangi bir rekombinasyona uğramamaktadır. X kromozomu ile rekombinasyona uğramayan bu kısma rekombinasyon olmayan bölge (non-recombine region of Y chromosome-NRY) olarak adlandırılmaktadır. NRY, Y kromozomunun yaklaşık %95' ini oluşturmaktadır. NRY heterokromatik, ökromatik ve sentromatik olmak üzere 3 bölgeden oluşmaktadır. Sentromatik bölge yaklaşık 1 Mb, ökromatik bölge yaklaşık 23Mb ve heterokromatik bölge yaklaşık 40 Mb içermektedir. Heterokromatik bölge DYZ-1 ve DYZ-2 olarak bilinen 2 tekrarlayıcı alan içermektedir. DYZ-1 bölgesi, tekrarlanan 5 nükleotid

dizisinden (5'-TTCCA-3') oluşan 3.4 Kb uzunluğundadır. DYZ-1 bölgesi ilk olarak 1976 yılında tanımlanmıştır. DYZ-1 ve DYZ-2 bölgeleri adli araştırmalarda cinsiyet tespiti için kullanılmıştır (Akhatova ve ark., 2013; Quintana-Murci ve ark., 2001; Navarro-Costa ve ark., 2012; Tilford ve ark., 2001; Ali ve ark., 2002; Ali ve ark., 2003).



Şekil 2. Y kromozomunun yapısı

Y Kromozomu'nun adli bilimler açısından önemi

Y kromozomunun büyük bir kısmını oluşturan NRY bölgesinde mayoz bölünme süresince rekombinasyon olayının görülmemesi sonucunda bu bölgede herhangi bir mutasyonel olay gelişmedikçe babadan oğula değişim geçirilmeden aktarılmaktadır. Bu nedenle söz konusu bölgede aynı soydan gelen tüm erkekler aynı genotipe sahiptir. Ayrıca Y kromozomu baba soy geçmişini aksettirmekte ve ataları arasında gerçekleşen tüm mutasyonların bir kaydını içermektedir (Quintana-Murci ve ark., 2001; Navarro-Costa ve ark., 2012; Tilford ve ark., 2001; Ali ve ark., 2002; Ali ve ark., 2003; Li ve ark., 2008).

Y kromozomunun analizi, kriminal kanıtların incelemesi, babalık testi, tarihsel ve soy çalışmaları gibi birbirinden farklı araştırmalarda kullanılmaktadır. Adli uygulamalar açısından birçok avantaj içermektedir.

Bunlardan biri cinsel saldırı suçlarında erkek ve kadına ait biyolojik materyalin karışmış olduğu vajinal sürüntü, tırnak kazıntısı, cilt üzerinde tükürük gibi örneklerde erkeğe ait genetik profilin belirlenmesidir. Diğeri ise babanın bulunmadığı durumda karşılaştırma materyali olarak baba soyundan bir erkeğin genotipinden yararlanılmasına olanak tanınmasıdır. Bu özellik aynı zamanda kimliği bilinmeyen cesetlerin kimliklendirilmesinde de kullanılmaktadır (Britten ve ark., 1968).

Y kromozomu 1980’li yıllara kadar polimorfik içerikten yoksun olarak kabul edilirdi. Son yıllarda yapılan çalışmalar sonucu Y kromozomu üzerindeki polimorfik varyasyonların (SNP, mikrosatellit,indel) ortaya çıkması ile birlikte adli bilimlerde önemli bir genetik kanıt olarak kabul görmektedir. Y kromozomunun diğer kromozomlara nazaran mutasyon oranının düşük olması Y kromozomu üzerindeki varyasyonların sınırlı sayıda kalmasına sebep olmuştur. Bu özellik, insan filogenetik ve adli bilimler alanında Y kromozomunu mitokondriyal DNA’ya (mtDNA) göre daha avantajlı kılmaktadır. Çünkü yüksek mutasyon oranı ilk ataya doğru gidildikçe doğru sonuca varmadaki zorlukları artırmaktadır (Casanova ve ark., 1985)

Y kromozomu ve genetik işaretçiler

Genetik işaretçilerdeki (varlık yokluk veya sekans değişimiyle) varyasyonun genlerdeki varyasyonu temsil ettiği bilgisinden hareketle bu işaretçilerin genetik araştırmalarda kullanımı fikri doğmuştur. Adli bilimlerde kullanılacak olan genetik işaretçiler yüksek oranda polimorfizm, heterozigotluk göstermelidir. Ayrıca kullanılacak olan genetik işaretçilerin kalıtım modeli net olarak tanımlanmış olmalıdır. Popülasyonlarda genetik işaretçinin allel, genotip ve fenotip sıklığı belirlenmiş olmalı aynı zamanda basit, hızlı, tekrarlanabilir ve ucuz yöntemlerle çalışılabilir olması gerekmektedir. Y kromozomuna bağlı polimorfizm ilk kez 1985 yılında Casanova, Lucotte ve Ngo tarafından keşfedilmiştir. Y kromozomunun NRY bölgesinde birçok genetik işaretçi bulunmaktadır. Bunlar; satellitler, insersiyon-delesyonlar, tek nükleotid polimorfizmleridir (Single Nucleotide Polymorphism-SNP) (Britten ve ark., 1968; Casanova ve ark., 1985).

-Satellitler

Ökaryotik genomlar tekrarlanan DNA dizileri bulundurmaktadır. Tekralanan DNA dizilerinin boyutlarının her türü bulunmaktadır ve genellikle tekrar biriminin uzunluğu ve ardışık tekrar birimlerinin sayısı ya da tekrar dizisinin toplam uzunluğu ile belirlenmektedir. Bu tekrar

bölgeleri genellikle satellit olarak adlandırılmaktadır ve kromozomal sentromerin çevresinde bulunabilmektedir. Satellitler, ilk defa genomik DNA'nın küçük parçalara bölünüp sonra ultrasantrifüj ile bir yoğunluk gradyanında ayrıştırıldığında gözlemlendi (Britten ve ark., 1968; Casanova ve ark., 1985).

Satellitler, minisatellit ve mikrosatellit olmak üzere iki gruba ayrılmaktadır. Değişken sayıda ardışık tekrar dizileri (Variable Number Tandem Repeat-VNTR) olarak da adlandırılan minisatellitler, bulundukları lokusa bağlı olarak 6 baz çifti (bp) ile 100 baz çiftinden fazla tekrar birimleri içeren kilobaz (kb) uzunluğundaki dizilerdir. Mikrosatellitler, ardışık şekilde tekrarlanan DNA dizileridir. Basit dizi tekrarları (Simple Sequence Repeats-SSRs) ya da ardışık tekrar dizileri (Short Tandem Repeats-STRs) olarak adlandırılmaktadır. Mikrosatellitler, 1-5 bp uzunluğunda 5-30 kez tekrarlanan birimler içermektedirler (Tamaki ve ark., 2005).

İlk kez 1980 yılında Wyman ve White tarafından tanımlanmış, 1985 yılında Alec Jeffreys ve arkadaşları tarafından minisatellit olarak adlandırılmış olan VNTR lokusları telemorik bölgeler içermektedir ve tekrarlanan ünitelerin sayısına bağlı olarak uzunluk polimorfizmi göstermektedirler. İlk çoğaltılan VNTR lokusu 1989 yılında Boerwinkle ve arkadaşları tarafından bulunan ve 2 numaralı kromozomun kısa kolu üzerinde yer alan apolipoproteine (APO) yakın 3'APO B lokusudur. Adli alanda 1990'lı yıllarda genetik işaretçi olarak kullanılmış olan D1S80 minisatellit lokusu en az 16 en fazla 41 kez tekrarlanan birimler içeren allellere sahiptir. Tekrar birimlerinin uzunluğu 16 bç'dir. D1S80 lokusunun 29 allelli olduğuna göre teokrik olarak 29 homozigot, 406 heterozigot olmak üzere 435 farklı genotip göstermesi mümkündür. Her bir bölgede çok sayıda allelin varlığı minisatellitlerin heterozigotluk oranının yüksek olmasına neden olmaktadır. Minisatellit bölgelerindeki yüksek mutasyon oranları polimorfizm oranlarını artırmakta ve popülasyonlardaki bireylerin çoklu lokus profillerini farklılaştırmaktadır. Yüksek polimorfizm ve tekrarlanabilir olması minisatellitlerin temel avantajları arasında gösterilmektedir. Bunun yanı sıra benzer büyüklükte elde edilen DNA parçacıklarının homolog olmama ihtimali ve band profillerinin lokuslar veya alleller açısından yorumlanamaması dezavantajları olarak kabul edilmektedir (Nakamura ve ark., 1987; Kloosterman ve ark., 1993; Filiz ve ark., 2011).

Mikrosatellitler, ilk olarak 1989 yılında insan genomunda tek bir lokusun amplifikasyonundan sorumlu olan DNA dizisine komşu olarak bulunan,

dinükleotid tekrar dizileri olarak tanımlanmışlardır. Genom içerisinde mono, di, tri ya da tetra nükleotid permutasyonların herhangi biri şeklinde tandem olarak tekrarlanan (tandem repeated) kısa DNA sekanslarıdır. Mikrosatellitler ökaryotik organizmaların tümünde, özellikle yüksek yapılı organizmalarda farklı bölgelerde çok sayıda prokaryotlarda çok düşük frekansta ve ayrıca organel genomlarında bulunmaktadır. Prokaryotlarda birçok biyolojik fonksiyona sahip olduğu halde ökaryot hücrelerde rolü tam olarak bilinmemektedir (Weber ve ark., 1989; Field ve ark., 1996; Sia ve ark., 1997).

Mikrosatellitler evolusyon çalışmalarında, kriminalistik çalışmalarda (fertlerin akrabalık ilişkisi, anne-baba tayini), gen haritalarının oluşturulmasında, popülasyonun genetik parametrelerinin belirlenmesinde yoğun bir şekilde kullanılmaktadır. Mikrosatellitler, yaygın olarak 2 nükleotidli tekrarlardan [(CA)_n] 2 nükleotidli farklı formlarda da (AC, AT, AAC, AAT, CCG vb) bulunabilmektedir. Mikrosatellitler eş baskın genetik işaretçilerdir. Mikrosatellitlerde tekrar bölgelerini kuşatan DNA dizileri bir türün bireylerinde aynı olmasına rağmen türün bireylerinde sayıları bireyler hatta bireyin homolog kromozomları arasında dahi farklılık gösterebilmektedir. Üç nükleotid tekrarlı mikrosatellit bölgelerinin %60 oranında polimorfik olduğu, 2 bç tekrarlı mikrosatellitlerin ise %100 tekrarlı mikrosatellitlerin sahip olduğu belirlenmiştir. Tetranükleotid tekrar üniteleri içeren lokuslar tanımlanması sırasında hata payının az olması, jelde ayırımının daha kolay olması ve amplifikasyonu tamamlanan örneklerin elektroforezinde artık ürün oluşumunun daha az olması sebebiyle adli uygulamalarda daha çok tercih edilmektedir (Weber ve ark., 1989; Field ve ark., 1996; Sia ve ark., 1997).

İnsan genomunda heterozigotlukları %70'in üzerinde olan 1300'den fazla STR lokusu tanımlanmış olup adli bilimlerde DNA'nın intron bölgelerinde yer alanlar tercih edilmektedir. Ayrıca bir STR lokusunun adli amaçlı kullanılması için lokusun ayırım gücünü, heterozigotluk oranına, kromozomal lokasyonuna, PCR ile çoğaltılabilmesine ve tekrarlanabilir sonuçların elde edilmesi gibi parametreler göz önünde bulundurulmalıdır.

Y kromozou üzerinde tanımlanan ilk mikrosatellit lokusu (Y-STR) Y27H39 olup bugün DYS19 olarak adlandırılmaktadır. Hali hazırda sadece Y kromozomuna özgü 25'in üzerinde Y-STR lokusu tanımlanmıştır. Bunların içinde DYS385 lokusunun ortalama dışlama gücünün (MEC-Mean Exclusion Change) 0,87-0,96 arasında değiştiği tespit edilmiş ve şimdiye

kadar tanımlanan en fazla bilgi verici lokuslardan olduğu gösterilmiştir (Altun., 1999).

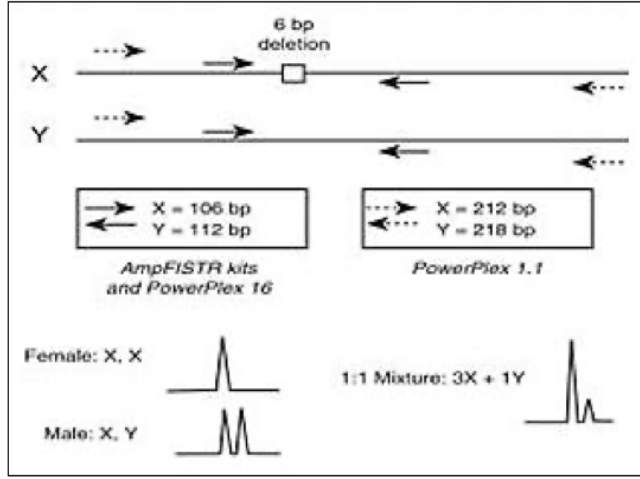
-İnsersiyon-delesyonlar

Bir DNA dizisine bir veya birden fazla nükleotid eklenmesi durumuna insersiyon denir. Mikrosatellit bölgelerinde özellikle DNA polimerazın kayma yapması sonucunda insersiyonlara sık rastlanmaktadır. İnsersiyonlar büyüklük olarak tek bir baz çiftinden tüm bir kromozoma kadar dahil olabilmektedir. Delesyonlar ise insersiyonların aksine DNA dizisinden bir veya birden fazla nükleotidin silinmesi durumudur. Baz eklenmesi-silinmesi olarak tanımlanan insersiyon ve delesyonlar (Indel), filogenetik çalışmalarda, popülasyon çalışmalarında genetik işaretçi olarak kullanılabilir. Birden fazla Indellerin genomik bölgelerde tür tanımlama işlemleri için kullanılabilir olduğu gösterilmiştir (Kondrashov ve ark., 2004; Vâli ve ark., 2008).

Indel polimorfizmlerinin uzunlukları 1 bp ile 10000 bp arasında değişmektedir. Kısa Indeller (yaklaşık 2-6 bp) adli analizler için uygun bi-allellik işaretçiler olmakla birlikte 40 veya daha az sayıdaki Indellerin kombinasyonu bireyleri birbirlerinden ayırt edilmesine yardımcı olmaktadır. 2002 yılında Weber ve arkadaşları (ark.) tarafından yapılan çalışmada insana ait 2000 Indel noktası tanımlanmış ve rapor edilmiştir. Yakın zamanda Mills ve ark. tarafından yapılan çalışmada birkaç milyon Indel noktası tanımlanmıştır (Oka ve ark., 2014; Seong ve ark., 2014).

1994 yılında Hammer tarafından yapılan çalışmada Alu insersiyonunun Y kromozomunun q kolu üzerinde olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada Alu insersiyonuna (YAP) sahip bireylerde 300 bp'lik bir dizin oluşumuna sahip iken bu insersiyonun gözlenmediği bireylerde ise herhangi bir dizin oluşumu görülmemiştir (Hammer., 1994).

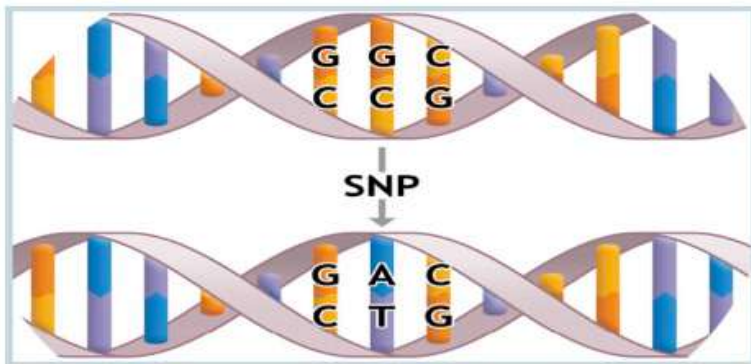
Dış minesinin gelişiminde etkili olan Amelogenin (AMEL) geni, X ve Y kromozomları arasındaki lokus dizisinin farklarından yararlanarak adli bilimlerde kimliği bilinmeyen insan örneklerinin cinsiyet tespitinde kullanılmaktadır. AMEL X intron 1 bölgesi AMEL Y intron 1 bölgesine göre 6 bp delesyona uğramıştır. AMELX ve AMEL Y bölgelerinin dizinin analizi sonucunda AMEL X bölgesin 106 bp AMEL Y ise 112 bp olduğu görülmektedir (Nakahori ve ark., 1991; Thangaraj ve ark., 2002).



Şekil 3. X ve Y kromozomunun amelogenin lokus dizisi farklılıkları ve cinsiyet tayini.

-Tek nükleotid polimorfizmi

Tek nükleotid polimorfizmi (SNP) popülasyonlardaki bireylerde bulunan farklı sekans (alleli) alternatifli DNA'lardaki tek baz değişimidir. Bir popülasyondaki tek baz değişiminin frekansı %1'den büyük ise SNP, %1'den küçük ise mutasyon olarak adlandırılmaktadır. SNP'ler bir pürin bazının diğer bir pürin bazıyla (A-G) veya bir primidin bazının diğer primidin bazıyla değişimi (C-T) olarak adlandırılan transisyonlar ve bir pürin bazının bir primidin bazıyla değişimi olarak bilinen transversiyonlar gibi baz değişimlerini içermektedir. Ayrıca tek baz insersiyonları ve delesyonlarıda SNP olarak kabul edilmektedir (Brookes., 1999; Cho ve ark., 1999).



Şekil 4 Tek Nükleotid polimorfizmi.

İnsan genomunda yaklaşık 2,91 milyar baz çifti ve 35 bin gene sahiptir. Tüm insanların baz diziliminin %99,9'u birbirinin aynısıdır. Gen diziliminin %0,1'lik farklılık insanlar arasındaki çeşitliliğin genetik temelini açıklamaktadır. SNP sıklığı ortalama her 100-300 bp birdir. İnsan genomunda 10 ile 30 milyon arasında SNP işaretçisi bulunduğu tahmin edilmektedir (Sönmezoğlu ve ark., 2010).

Genelde teorik olarak SNP'ler bi, tri ya da tetra polimorifik işaretçilerdir. SNP üzerine yapılan araştırmalarda genomdaki belli bir bp pozisyonunda mutasyon oranının oldukça düşük olması (100 milyon jenerasyonda ortalama 1 mutasyon) ve aynı pozisyonunda iki nokta mutasyonun olma olasılığının az olması sebebiyle insanda tri ve tetra SNP yok denecek kadar azdır. Bu yüzden SNP'ler bi-allelik işaretçiler olarak kabul edilmektedir (Goodwin ve ark., 2007).

Tablo 1 Kromozomlardaki SNP dağılımı.

KROMO-ZOM	UZUNLUK (BÇ)	SNP	SNP SIKLIĞI (KB)	KROMO-ZOM	UZUNLUK (BÇ)	SNP	SNP SIKLIĞI (KB)
1	214,066,000	129,931	1.65	13	93,711,000	53,093	1.77
2	222,889,000	103,664	2.15	14	89,344,000	44,112	2.03
3	186,938,000	93,140	2.01	15	73,467,000	37,814	1.94
4	169,035,000	84,426	2.00	16	74,037,000	38,735	1.91
5	170,954,000	117,882	1.45	17	73,367,000	34,621	2.12
6	165,022,000	96,317	1.71	18	73,078,000	45,135	1.62
7	149,414,000	71,752	2.08	19	56,044,000	25,676	2.18
8	125,148,000	57,834	2.16	20	63,317,000	29,478	2.15
9	107,440,000	62,013	1.73	21	33,824,000	20,916	1.62
10	127,894,000	61,298	2.09	22	33,786,000	28,410	1.19
11	129,193,000	84,663	1.53	X	131,245,000	34,842	3.77
12	125,198,000	59,245	2.11	Y	21,753,000	4,193	5.19

Genomda bilinen 1,42 milyon SNP'nin her 1.91 Kbç başına 1 SNP yoğunlukta bulunduğu bilinmekle birlikte ekson gen bölgelerinde 60 000 SNP bulunduğu ve eksonun %85'inin SNP'nin 5 Kb yakınında yer aldığı belirlenmiştir. SNP bilgilerine ulaşmak için; GenBank, PubMed, LocusLink ve Genome Sequence gibi kaynak bilgiler ile NCBI veri tabanındaki bilgiler kullanılmaktadır. Tablo-1'deki verilere göre SNP'ler ortalama 1910 bazda bir görülmektedir. Bu oran bireyler ve populasyonlar arasında değiştiği

gibi, kromozomlar ve lokuslar arasında da değişmektedir. Otozomal kromozomlarda 1/1980, X kromozomunda 1/3767, Y kromozomunda 1/5188 oranında SNP görülmektedir (Sachidanandam ve ark., 2001; Smigielski ve ark., 2000).

-Adli bilimlerde tek nükleotid polimorfizminin önemi

Adli genetik laboratuvarında karşılaşılan en büyük problem gelen DNA örneğinin idealden az ve bozuk DNA içermesidir. Post-mortem süreçte DNA bozulma sürecini ilk olarak endojen nükleazlar başlatır. Bunu takiben çevrede bulunan mikroorganizmalar tarafından salınan ekzojen nükleazlarca yıkım devam eder. Enzimatik yıkımı, çok daha yavaş devam eden non-enzimatik ya da çevresel şartlar takip etmektedir. DNA fosfodiester bağı non-enzimatik hidrolize yüksek derecede dirençli iken, glikozidik bazlı şeker bağı en duyarlı bağıdır. İntrasellüler içeriğe benzer iyonik konsantasyonlu ortamda (37C ve 7.21 pH) pürinsiz bölgenin 288-355 saat arası yarı ömre sahip olduğu belirtilmektedir. Teorik olarak 15 C 'de 800bp'lik DNA parçalanmasının gerçekleşmesinin 5–10 bin yıl alacağı bildirilmektedir. Ayrıca primidinlerin (özellikle Timin) oksidatif hasara pürinlerden daha hassas olduğu belirtilmektedir. Bunun gibi çeşitli endojen ve eksojen kaynaklı maruziyetler DNA miktarının limitli olmasını ve Adli bilimciyi tek bir analizde güvenilir sonuç elde etmeye zorlamaktadır. RFLP gibi eski teknolojilerle çok parçalanmış DNA örneklerinin özellikle antik DNA'nın analizi oldukça zordur. Çünkü RFLP metodunda DNA eldesi için ortalama 100 nanogram (ng) gerekmektedir. Özellikle kimliklendirmede yapılan çalışmalarda degrade materyallerde SNP'de STR'a göre daha iyi sonuçlar alınabileceği gösterilmiştir. Bunun sebebi STR lokusları 200 bp'den daha uzundur. Fakat degrade DNA materyallerinde DNA dizi uzunlukları 150 bp'den daha azdır. Bu da 200 bp'den fazla uzunluğa sahip STR lokuslarının amplifiye olmalarını engellemektedir. Buna karşılık SNP'ler PCR çoğalması sırasında çok kısa uzunluktaki DNA bölgelerinden analiz edilebilirler (Lindahl., 1993; Hofreiter ve ark., 2001; Crine ve ark., 1976; Lindahl ve ark., 1972; Geigl., 2002; Bell ve ark., 2002).

Tablo 2. Farklı adli araştırmalar için verilmiş farklı genetik işaretçilerin ayırım gücü.

Örnek	Ayrım Gücü		
	SNP; K=2	STR; K=5	VNTR-RFLP K=40
Karışık 1	1	7	23
Karışık 2	1	6,5	27
İkili	1	3,5	14
Üçlü	1	4	12
Kardeş	1	3,3	11
Adli Araştırma	1	2,6	6,4
Kardeş Olmayan	1	2,7	5,1

K : Allel sayısı

Karışık 1 : Kurbana ve sanığa ait örneklerin karışmış olduğu delillerin analizinde.

Karışık 2 : Sanığa ve bilinmeyen bir kişiye ait örneklerin karışmış olduğu delillerin analizinde.

Üçlü : Anne, çocuk ve baba üçlüsünün bulunduğu babalık testlerinde.

İkili : Annenin olmadığı, sadece baba ve çocuğun analiz edildiği babalık testlerinde.

Kardeş : Annesi ve babası aynı olan kardeşlerin, babaları bir, anneleri farklı ya da anneleri bir babaları farklı kardeşlerin ayırımı için yapılan testlerde.

Adli bilimlerde nesep tayinleri için analiz edilen lokusun mutasyon oranının bilinmesi gerekmektedir. Y-STR lokusları çalışıldığında DYS392 ve DYS393 lokuslarında mutasyona gözlenmezken DYS399’unda mutasyon oranı $8,58 \times 10^2$ bulunmuştur. Y-STR üzerindeki tüm lokuslar incelendiğinde mutasyon oranının $2,8 \times 10$ bulunmuştur. Bu sonuç her bin baba oğul çiftinden yaklaşık 3’ünde mutasyon gözleneceği anlamına gelmektedir ve otozomal STR’lardaki mutasyon oranına eşittir. Y-STR ayırım gücü otozomal STR’lardan daha düşüktür. SNP’lerdeki mutasyon oranı STR’lara göre 100.000 defa daha düşüktür. Böylelikle tek nükleotid polimorfizmi araştırılarak mutasyon oranı uzaklaştırılabilir ve STR’a göre daha güvenli sonuçlar alınabilmektedir. 13 STR lokusu (CODIS) analiz edildiğinde genetik tutarsızlık olasılığı %3,9 iken 52 SNP noktası analiz edildiğinde baba ile çocuk arasındaki genetik uyumsuzluk olasılığı %0,0006’dır (Heyer ve ark., 1997; Kayser ve ark., 2000; Kayser ve ark., 2001; Brinkmann ve ark., 1998; Weber ve ark., 1993; Chakraborty ve ark., 1999).

Y-dna ve antropolojik çalışmalar

Y-SNP ve Y-STR analizi, popülasyonların tarihi, göç yolları ve genetik farklılıklarının incelenmesinde kritik bir öneme sahiptir. Örneğin, bu

analizler aracılığıyla, belirli coğrafi bölgelerden gelen insanların soylarının izlenmesi mümkün olmaktadır. İnsanlar arasındaki genetik farklılıkların belirlenmesi, geçmişteki göç hareketlerini anlamak için önemli veriler sağlamaktadır (Liu ve ark., 2004).

Bu çalışmalarda, “Y Kromozomu Adem” teorisi öne çıkmaktadır. Bu teori, tüm erkeklerin yaklaşık 200.000 yıl önce yaşamış bir ortak ataya dayandığını öne sürer. Türkiye gibi bölgelere dayanan araştırmalarda, modern erkeklerin genetik köklerinin nereden geldiğine dair ilginç bulgular elde edilmiştir. Bu teorinin dayandığı genetik veriler, farklı popülasyonlar arasındaki gen akışını ve erkeklik belirleyici genlerin nasıl yayıldığını göstermektedir (Chibalina ve ark., 2011).

Y-DNA ve antropolojik çalışmalar, erkek soylarının kökenlerini ve tarihler boyunca nasıl evrildiğini anlamak için sağlam bir temel sunar. Özellikle eski insan toplulukları arasında bağlantılar ve genetik mirasın nasıl aktarıldığı üzerinde durulmaktadır. Y kromozomunun bu biçimde incelenmesi, insan evriminin ve tarihinin anlaşılmasına katkıda bulunan önemli bir bilimsel gelişmedir (Bachtrog, 2008).

Y-DNA analizlerinin sağladığı bilgiler, yalnızca geçmiş insan topluluklarının ortaya konmasına yardımcı olmakla kalmaz, aynı zamanda günümüzde Y kromozomunun genetik yapısında meydana gelen değişikliklerin de izlenmesine olanak tanır. Örneğin günümüzde 200.000 yıl önceki ortak atanın belirlenmesi, erkek cinsiyetin evrimi konusunda daha geniş bir perspektife sahip olmamızı sağlar (Chibalina ve ark., 2011). Bu tür çalışmalarda elde edilen veriler, genetik genleşme ve farklılaşma süreçlerini aydınlatmakta, böylece insanlığın köklerine dair daha derin bir anlayış sunmaktadır.

Y kromozomu analizlerinin günümüzde adli tıp ve antropolojideki rolü

Y kromozomu, babadan oğula aktarılan kalıtım modeli ve sadece erkek bireylerde bulunması gibi benzersiz özellikleriyle, adli bilimler, popülasyon genetiği ve antropolojik araştırmalarda vazgeçilmez bir araç haline gelmiştir (Jobling ve Tyler-Smith, 2017). Özellikle 2017 sonrasında kaydedilen teknolojik gelişmeler, Y kromozomu analizlerinin adli vakaların çözümündeki ve insan göçlerinin izlenmesindeki kullanımını önemli ölçüde artırmıştır (Kayser, 2017). Y -STR'ler, çoklu erkek DNA'sı içeren cinsel saldırı vakaları gibi karmaşık DNA karışımlarının bulunduğu

adli olaylarda kritik rol oynamaktadır (Goedbloed ve ark., 2009).

Geleneksel Y-STR analizlerinin yetersiz kaldığı durumlarda, Y-SNP analizleri alternatif bir yöntem olarak karşımıza çıkmaktadır. Y-SNP'ler, düşük kaliteli DNA örneklerinin analizinde özellikle etkili olduğu kanıtlanmış olup, baba soyunu ve coğrafi kökenleri belirlemede büyük önem taşır. Araştırmalar, DNA örneklerinin bozulmuş veya düşük kaliteli olduğu durumlarda Y-SNP'lerin Y-STR'ler kıyasla daha güvenilir olduğunu göstermektedir. Örneğin, Valverde ve arkadaşlarının (2013) tanımladığı çoklu genotipleme yaklaşımı, yalnızca 16 Y-SNP'den oluşan minimal bir set kullanılarak geliştirilen yüksek bilgi içeren bir testin, bozulmuş DNA örneklerinden bile güvenilir sonuçlar üretebildiğini ve bu yöntemin farklı küresel popülasyonlarda sağlamlığını koruduğunu ortaya koymuştur. Bu bulgu, Y-SNP'lerin hasarlı örneklerden bile başarılı bir şekilde soyağacı ve biyocoğrafi bilgisi çıkarılmasını sağladığını göstermektedir.

Bini ve ark. (2021), İtalyan mumyaları üzerinde yaptıkları Y kromozomu analizleriyle, antik dönemden günümüze kadar uzanan erkek soy hatlarının izini sürmeyi başarmıştır. Benzer şekilde, Valdiosera ve ark. (2018), Y kromozomu varyasyonlarını kullanarak Avrupa popülasyonlarının göç dinamiklerini aydınlatmıştır.

Mondal ve ark. (2017), Y kromozomu haplogrup dağılımlarını inceleyerek farklı etnik gruplar arasındaki genetik ilişkileri ortaya koymuştur. Ramezani ve ark. (2018) ise Orta Doğu popülasyonlarında Y kromozomu çeşitliliğini analiz ederek bölgenin demografik tarihine ışık tutmuştur.

Wang ve ark. (2023), Çin'deki modern ve antik popülasyonların Y kromozomu çeşitliliği meta-analiz edilerek, köken, genişleme ve karışma süreçleriyle ilişkili kurucu soy hatları belirtmiştir. Özellikle, Sino-Tibet, Altay ve Güney Çin'in çok dilli aileleri (Hmong-Mien, Tai-Kadai, Austronezya ve Avustro-Asyatik) ile bağlantılı dil temelli göç olaylarının bu soy hatlarıyla güçlü ilişkisi vurgulanmıştır. Ayrıca, adli ve antropolojik bilimlerdeki babasal coğrafi köken tahmini (PBGAI), soyadı araştırmaları ve paternal tarih rekonstrüksiyonu gibi translasyonel uygulamalardaki son gelişmeler özetlemiştir. Doğu Asyalıların genetik çeşitliliğinin kapsamlı şekilde anlaşılabilmesi için, etnolingüistik olarak çeşitli ve temsili yetersiz modern/antik popülasyonların çalışmalara dahil edilmesinin önemi ve Telomerden-Telomere (T2T) gibi yeni teknolojilerle genetik varyasyon keşfinin gerekliliği vurgulanmıştır.

Sapozhnikov ve ark. (2024), Y kromozomunda epigenetik saat uygulamalarını ve NLGN4Y, DDX3Y, TBL1Y genlerindeki yaşlanma etkilerini inceleyerek erkek sağlığındaki eşitsizlikleri ve tanısal potansiyeli araştırmaktadır.

Li ve ark. (2025), Jiangsu Han popülasyonunun paternal genetik yapısı 29 Y-STR ve 183 Y-SNP kullanılarak 374 bireyde incelenmiştir. Y29 sistemi en yüksek ayırt edici güce sahipken ($HD=DC=1$), Y-SNP analizlerinde baskın O haplogrubu (%85) ve 83 alt grup tespit edilmiştir. Genetik karışım analizleri, popülasyonun %89 Güney Han ve %11 Kuzey Han kökenli olduğunu göstermiştir. Jiangsu Han, genetik olarak Güney Han popülasyonlarıyla yakın ilişkili bulunmuştur.

Wang ve ark. (2025), filogenetik açıdan bilgilendirici mutasyonlar kullanılarak yüksek çözünürlüklü bir Y-kromozom sekanslama paneli geliştirilmiştir. Panel, adli soy arama ve paternal biyocoğrafik köken analizleri için tasarlanmış olup, Çin'in etnodilsel çeşitlilik gösteren popülasyonlarının paternal evrim tarihini detaylı şekilde incelemeyi amaçlamaktadır.

Ralf ve ark. (2025), Y kromozomal çeşitliliğin standartize edilmesi amacıyla geliştirilmiş olup 27 popülasyondan 6.600'ü aşkın bireyin verisini entegre ederek etkileşimli haplogrup haritalama, veri eksik bölgeler için frekans tahmini ve detaylı filogenetik ağaç görselleştirme işlevleri sunmaktadır. Mevcut veri kümesi ağırlıklı olarak Avrupa odaklı olmakla birlikte, yüksek çözünürlüklü küresel veri eklenebilir yapısıyla popülasyon genetiği, antropolojik çalışmalar ve adli bilimler alanlarında kullanıma uygun olup, insan göç modelleri ve genetik çeşitliliğin anlaşılmasına önemli katkı sağlamaktadır.

Sonuç

Y kromozomu, insan genomunun en küçük kromozomlarından biri olmasına rağmen cinsiyet belirlemede, erkek soyunun izlenmesinde ve adli bilimlerde büyük bir öneme sahiptir. SRY geni tarafından kontrol edilen erkek fenotipinin oluşumu ve Y kromozomunun rekombinasyona uğramayan (NRY) bölgesinin babadan oğula değişmeden aktarılması, bu kromozomu adli vakalarda, babalık testlerinde ve antropolojik çalışmalarda vazgeçilmez kılmaktadır.

Y kromozomu üzerindeki genetik işaretçiler (STR'ler, SNP'ler, indel'ler),

adli bilimlerde kimlik tespiti, cinsel saldırı vakalarında failin belirlenmesi ve tarihsel göçlerin izlenmesi gibi çeşitli alanlarda kullanılmaktadır. Özellikle SNP'ler, düşük mutasyon oranları ve degrade DNA örneklerinde bile analiz edilebilme avantajları nedeniyle adli genetikte giderek daha fazla tercih edilmektedir. Antropolojik çalışmalarda ise Y kromozomu haplogrupları, insanlığın göç yolları ve popülasyonlar arasındaki genetik ilişkilerin anlaşılmasına önemli katkılar sağlamaktadır.

Sonuç olarak, Y kromozomu analizleri hem adli tıp hem de antropolojik araştırmalar açısından büyük bir potansiyele sahiptir. Teknolojik gelişmeler ve genetik belirteçlerin daha hassas yöntemlerle incelenmesi, bu alandaki çalışmaların gelecekte daha da ilerlemesine olanak tanıyacaktır. Y kromozomunun genetik çeşitlilik ve evrimsel süreçlerin anlaşılmasındaki rolü, insanlık tarihinin aydınlatılmasında önemli bir araç olmaya devam edecektir.

Kaynaklar

- [1] Akhatova, F., Gaifullina, R. F., & Khusnutdinova, E. (2013). Human Y chromosome as a genetic marker. *World Applied Sciences Journal*, 26(4), 454-460. <https://doi.org/10.5829/idosi.wasj.2013.26.04.13479>.
- [2] Ali, S., & Hasnain, S. E. (2002). Molecular dissection of the human Y-chromosome. *Gene*, 283(1-2), 1-10. [https://doi.org/10.1016/s0378-1119\(01\)00860-5](https://doi.org/10.1016/s0378-1119(01)00860-5).
- [3] Ali, S., & Hasnain, S. E. (2003). Genomics of the human Y-chromosome. 1. Association with male infertility. *Gene*, 321, 25-37. <https://doi.org/10.1016/j.gene.2003.08.006>
- [4] Altun A., (1999). *Çukurova Yöresinde HUMVWA Lokusu Allel Frekans Dağılımı*. Doktora Tezi, Çukurova Üniversitesi Adli Tıp Anabilim Dalı, Adana.
- [5] Bachtrog D. (2013). Y-chromosome evolution: emerging insights into processes of Y-chromosome degeneration. *Nature Reviews Genetics*, 14(2), 113-124. <https://doi.org/10.1038/nrg3366>.
- [6] Bell, P. A., Chaturvedi, S., Gelfand, C. A., Huang, C. Y., Kochersperger, M., Kopla, R., Modica, F., Pohl, M., Varde, S., Zhao, R., Zhao, X., Boyce-Jacino, M. T., & Yassen, A. (2002). SNPstream UHT: ultra-high throughput SNP genotyping for pharmacogenomics and drug discovery. *BioTechniques*, 32(Supp6), 70-77.

- [7] Berta, P., Hawkins, J. R., Sinclair, A. H., Taylor, A., Griffiths, B. L., Goodfellow, P. N., & Fellous, M. (1990). Genetic evidence equating SRY and the testis-determining factor. *Nature*, 348(6300), 448–450. <https://doi.org/10.1038/348448A0>.
- [8] Bini, C., Cilli, E., Sarno, S., Traversari, M., Fontani, F., Boattini, A., Pelotti, S., & Luiselli, D. (2021). Twenty-Seven Y-Chromosome Short Tandem Repeats Analysis of Italian Mummies of the 16th and 18th Centuries: An Interdisciplinary Research. *Frontiers in Genetics*, 12, 720640. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.720640>.
- [9] Brinkmann, B., Klintschar, M., Neuhuber, F., Hühne, J., Rolf, B. (1998). Mutation rate in human microsatellites: influence of the structure and length of the tandem repeat. *American Journal of Human Genetics*, 62(6), 1408–1415. <https://doi.org/10.1086/301869>.
- [10] Britten, R. J., & Kohne, D. E. (1968). Repeated sequences in DNA. Hundreds of thousands of copies of DNA sequences have been incorporated into the genomes of higher organisms. *Science*, 161(3841), 529–540. <https://doi.org/10.1126/science.161.3841.529>.
- [11] Brookes A. J. (1999). The essence of SNPs. *Gene*, 234(2), 177–186. [https://doi.org/10.1016/s0378-1119\(99\)00219-x](https://doi.org/10.1016/s0378-1119(99)00219-x).
- [12] Casanova, M., Leroy, P., Boucekkine, C., Weissenbach, J., Bishop, C., Fellous, M., Purrello, M., Fiori, G., Siniscalco, M. (1985). A human Y-linked DNA polymorphism and its potential for estimating genetic and evolutionary distance. *Science*, 230(4732), 1403–1406. <https://doi.org/10.1126/science.2999986>.
- [13] Chakraborty, R., Stivers, D. N., Su, B., Zhong, Y., & Budowle, B. (1999). The utility of short tandem repeat loci beyond human identification: implications for development of new DNA typing systems. *Electrophoresis*, 20(8), 1682–1696. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1522-2683\(19990101\)20:8<1682::AID-ELPS1682>3.0.CO;2-](https://doi.org/10.1002/(SICI)1522-2683(19990101)20:8<1682::AID-ELPS1682>3.0.CO;2-)
- [14] Cho, R. J., Mindrinos, M., Richards, D. R., Sapolsky, R. J., Anderson, M., Drenkard, E., Dewdney, J., Reuber, T. L., Stammers, M., Federspiel, N., Theologis, A., Yang, W. H., Hubbell, E., Au, M., Chung, E. Y., Lashkari, D., Lemieux, B., Dean, C., Lipshutz, R. J., Ausubel, F. M., ... Oefner, P. J. (1999). Genome-wide mapping with biallelic markers in *Arabidopsis thaliana*. *Nature genetics*, 23(2), 203–207. <https://doi.org/10.1038/10380>.

org/10.1038/13833

- [15] Crine, P., and Verly, W. G. (1976). A study of DNA spontaneous degradation. *Biochimica et Biophysica Acta*, 442(1), 50–57. [https://doi.org/10.1016/0005-2787\(76\)90174-x](https://doi.org/10.1016/0005-2787(76)90174-x)
- [16] Cui K. H. (1997). Size differences between human X and Y spermatozoa and prefertilization diagnosis. *Molecular Human Reproduction*, 3(1), 61–67. <https://doi.org/10.1093/molehr/3.1.61>.
- [17] Field, D., & Wills, C. (1996). Long, polymorphic microsatellites in simple organisms. Proceedings. *Biological Sciences*, 263(1367), 209–215. <https://doi.org/10.1098/rspb.1996.003324>.
- [18] Filiz, E., ve Koç, İ. (2011). Bitki Biyoteknolojisinde Moleküler Markörler. *Journal of Agricultural Faculty of Gaziosmanpaşa University*, 2011(2), 207-214.
- [19] Geigl, E. (2002). *On the circumstances surrounding the preservation and analysis of very old dna*. *Archaeometry*, 44(3), 337-342. <https://doi.org/10.1111/1475-4754.t01-1-00066>
- [20] Goedbloed, M., Vermeulen, M., Fang, R. N., Lembring, M., Wollstein, A., Ballantyne, K., Lao, O., Brauer, S., Krüger, C., Roewer, L., Lessig, R., Ploski, R., Dobosz, T., Henke, L., Henke, J., Furtado, M. R., & Kayser, M. (2009). Comprehensive mutation analysis of 17 Y-chromosomal short tandem repeat polymorphisms included in the AmpFISTR Yfiler PCR amplification kit. *International Journal of Legal Medicine*, 123(6), 471–482. <https://doi.org/10.1007/s00414-009-0342-y>.
- [21] Goodwin W., Linacre A., Hadi S. (2007). *An Introduction to Forensic Genetics*, pp:12-13, 51-61, 115-121 John Wiley & Sons Ltd.
- [22] Gusmão, L., Brion, M., González-Neira, A., Lareu, M., & Carracedo, A. (1999). Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Legal Medicine*, 1(2), 55–60. [https://doi.org/10.1016/s1344-6223\(99\)80013-3](https://doi.org/10.1016/s1344-6223(99)80013-3).
- [23] Hammer M. F. (1994). A recent insertion of an alu element on the Y chromosome is a useful marker for human population studies. *Molecular Biology and Evolution*, 11(5), 749–761. <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.molbev.a040155>.

- [24] Heyer, E., Puymirat, J., Dieltjes, P., Bakker, E., & de Knijff, P. (1997). Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. *Human Molecular Genetics*, 6(5), 799–803. <https://doi.org/10.1093/hmg/6.5.799>.
- [25] Hofreiter, M., Jaenicke, V., Serre, D., von Haeseler, A., & Pääbo, S. (2001). DNA sequences from multiple amplifications reveal artifacts induced by cytosine deamination in ancient DNA. *Nucleic Acids Research*, 29(23), 4793–4799. <https://doi.org/10.1093/nar/29.23.4793>.
- [26] Jacobs, P. A., and Strong, J. A. (1959). A case of human intersexuality having a possible XXY sex-determining mechanism. *Nature*, 183(4657), 302–303. <https://doi.org/10.1038/183302a0>.
- [27] Jobling, M. A., and Tyler-Smith, C. (2017). Human Y-chromosome variation in the genome-sequencing era. *Nature reviews. Genetics*, 18(8), 485–497. <https://doi.org/10.1038/nrg.2017.36>.
- [28] Kayser M. (2017). Forensic use of Y-chromosome DNA: a general overview. *Human Genetics*, 136(5), 621–635. <https://doi.org/10.1007/s00439-017-1776-9>.
- [29] Kayser, M., and Sajantila, A. (2001). Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. *Forensic Science International*, 118(2-3), 116–121. [https://doi.org/10.1016/s0379-0738\(00\)00480-1](https://doi.org/10.1016/s0379-0738(00)00480-1).
- [30] Kayser, M., Roewer, L., Hedman, M., Henke, L., Henke, J., Brauer, S., Krüger, C., Krawczak, M., Nagy, M., Dobosz, T., Szibor, R., de Knijff, P., Stoneking, M., & Sajantila, A. (2000). Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. *American Journal of Human Genetics*, 66(5), 1580–1588. <https://doi.org/10.1086/302905>.
- [31] Kloosterman, A. D., Budowle, B., & Daselaar, P. (1993). PCR-amplification and detection of the human D1S80 VNTR locus. Amplification conditions, population genetics and application in forensic analysis. *International Journal aLegal Medicine*, 105(5), 257–264. <https://doi.org/10.1007/BF01370382>.
- [32] Kondrashov, A. S., and Rogozin, I. B. (2004). Context of deletions and insertions in human coding sequences. *Human Mutation* 23(2), 177–185. <https://doi.org/10.1002/humu.10312>

- [33] Koopman, P., Gubbay, J., Vivian, N., Goodfellow, P., & Lovell-Badge, R. (1991). Male development of chromosomally female mice transgenic for Sry. *Nature*, 351(6322), 117–121. <https://doi.org/10.1038/351117a0>
- [34] Li, M., Zhang, H., Tao, R., Chen, A., Zhou, P., Yu, C., Bian Y., Zhang S., Fang C., & Li, C. (2025). Exploring y-chromosomal strs and snps for forensic and genetic insights in the jiangsu han population. *BMC Genomics*, 26(1). <https://doi.org/10.1186/s12864-025-11634-6>.
- [35] Li, Z., Haines, C. J., & Han, Y. (2008). "Micro-deletions" of the human Y chromosome and their relationship with male infertility. *Journal of Genetics and Genomics*, 35(4), 193–199. [https://doi.org/10.1016/S1673-8527\(08\)60027-2](https://doi.org/10.1016/S1673-8527(08)60027-2).
- [36] Lindahl T. (1993). Instability and decay of the primary structure of DNA. *Nature*, 362(6422), 709–715. <https://doi.org/10.1038/362709a0>.
- [37] Lindahl, T., and Andersson, A. (1972). Rate of chain breakage at apurinic sites in double-stranded deoxyribonucleic acid. *Biochemistry*, 11(19), 3618–3623. <https://doi.org/10.1021/bi00769a019>.
- [38] Liu, Z., Moore, P. H., Ma, H., Ackerman, C. M., Ragiba, M., Yu, Q., Pearl, H. M., Kim, M. S., Charlton, J. W., Stiles, J. I., Zee, F. T., Paterson, A. H., Ming, R. (2004). A primitive Y chromosome in papaya marks incipient sex chromosome evolution. *Nature*, 427(6972), 348–352. <https://doi.org/10.1038/nature02228>.
- [39] Mondal, M., Bergström, A., Xue, Y., Calafell, F., Laayouni, H., Casals, F., Majumder, P. P., Tyler-Smith, C., & Bertranpetit, J. (2017). Y-chromosomal sequences of diverse Indian populations and the ancestry of the Andamanese. *Human Genetics*, 136(5), 499–510. <https://doi.org/10.1007/s00439-017-1800-0>.
- [40] Nakahori, Y., Takenaka, O., & Nakagome, Y. (1991). A human X-Y homologous region encodes "amelogenin". *Genomics*, 9(2), 264–269. [https://doi.org/10.1016/0888-7543\(91\)90251-9](https://doi.org/10.1016/0888-7543(91)90251-9).
- [41] Nakamura, Y., Leppert, M., O'Connell, P., Wolff, R., Holm, T., Culver, M., Martin, C., Fujimoto, E., Hoff, M., & Kumlin, E. (1987). Variable number of tandem repeat (VNTR) markers for human gene mapping. *Science*, 235(4796), 1616–1622. <https://doi.org/10.1126/science.3029872>.
- [42] Navarro-Costa P. (2012). Sex, rebellion and decadence: the scandalous

- evolutionary history of the human Y chromosome. *Biochimica et Biophysica Acta*, 1822(12), 1851–1863. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2012.04.010>.
- [43] Oka, K., Asari, M., Omura, T., Yoshida, M., Maseda, C., Yajima, D., Matsubara, K., Shiono, H., Matsuda, M., Shimizu, K. (2014). Genotyping of 38 insertion/deletion polymorphisms for human identification using universal fluorescent PCR. *Molecular and Cellular Probes*, 28(1), 13–18. <https://doi.org/10.1016/j.mcp.2013.09.002>
- [44] Painter, T. S. (1923). Studies in mammalian spermatogenesis *Journal of Experimental Zoology*, 37(3), 291-336. <https://doi.org/10.1002/jez.1400370303>.
- [45] Quintana-Murci, L., Krausz, C., & McElreavey, K. (2001). The human Y chromosome: function, evolution and disease. *Forensic Science International*, 118(2-3), 169–181. [https://doi.org/10.1016/s0379-0738\(01\)00387-5](https://doi.org/10.1016/s0379-0738(01)00387-5).
- [46] Ralf, A., Zandstra, D., van Wersch, B., Köksal, Z., Larmuseau, M. H. D., Rosa, A., Jobling, M. A., D'Amato, M. E., Courts, C., Gysi, M., Haas, C., Flores, R., Neis, M., Wetton, J. H., Kiesler, K., Ameer, A., Azonbakin, S., Bôžiková, A., Choma, A., De Ungria, M. C., ... Kayser, M. (2025). UYSD: a novel data repository accessible via public website for worldwide population frequencies of Y-SNP haplogroups. *European Journal of Human Genetics*, 33(7), 904–912. <https://doi.org/10.1038/s41431-025-01854-5>.
- [47] Ramezani, M., Tavallai, M., Zargari, P., Bahmani, H., Habibi, S., Khafaei, M., Salehi, Z., Tabkhi, R., Chavoshi, S., Ghotbi, A., Ghotbi, F. and Mohammadi, A. (2018). Genetic Analysis and Genealogy of Ancient Bone Samples. *International Journal of Medical Reviews*, 5(3), 130-134. doi: 10.29252/IJMR-050306.
- [48] Sachidanandam, R., Weissman, D., Schmidt, S. C., Kakol, J. M., Stein, L. D., Marth, G., Sherry, S., Mullikin, J. C., Mortimore, B. J., Willey, D. L., Hunt, S. E., Cole, C. G., Coggill, P. C., Rice, C. M., Ning, Z., Rogers, J., Bentley, D. R., Kwok, P. Y., Mardis, E. R., Yeh, R. T., ... International SNP Map Working Group (2001). A map of human genome sequence variation containing 1.42 million single nucleotide polymorphisms. *Nature*, 409(6822), 928–933. <https://doi.org/10.1038/35057149>.

- [49] Sapozhnikov, M., Medina-Paz, F., Castagnola, M. J., & Zapico, S. C. (2024). The Who's, What's, and "Y"s: Y Sex Chromosome Loss and Methylation for Analysis in Male Aging and Mortality and Forensic Science Applications. *Forensic Sciences*, 4(4), 610-634. <https://doi.org/10.3390/forensicsci4040043>.
- [50] Seong, K. M., Park, J. H., Hyun, Y. S., Kang, P. W., Choi, D. H., Han, M. S., Park, K. W., & Chung, K. W. (2014). Population genetics of insertion-deletion polymorphisms in South Koreans using Investigator DIPplex kit. *Forensic Science International: Genetics*, 8(1), 80–83. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.06.013>.
- [51] Sia, E. A., Jinks-Robertson, S., & Petes, T. D. (1997). Genetic control of microsatellite stability. *Mutation Research*, 383(1), 61–70. [https://doi.org/10.1016/s0921-8777\(96\)00046-8](https://doi.org/10.1016/s0921-8777(96)00046-8).
- [52] Sinclair, A. H., Berta, P., Palmer, M. S., Hawkins, J. R., Griffiths, B. L., Smith, M. J., Foster, J. W., Frischauf, A. M., Lovell-Badge, R., & Goodfellow, P. N. (1990). A gene from the human sex-determining region encodes a protein with homology to a conserved DNA-binding motif. *Nature*, 346(6281), 240–244. <https://doi.org/10.1038/346240a0>.
- [53] Smigielski, E. M., Sirotkin, K., Ward, M., & Sherry, S. T. (2000). dbSNP: a database of single nucleotide polymorphisms. *Nucleic Acids Research*, 28(1), 352–355. <https://doi.org/10.1093/nar/28.1.352>.
- [54] Sönmezoğlu, Ö. A., Yıldırım, A., & Güleç, T. E. (2010). Tek Nükleotid Farklılıkları (Snp) ve Buğdayda Kullanımı. *Turkish Journal of Scientific Reviews*, (2), 55-66.
- [55] Tamaki, K., and Jeffreys, A. J. (2005). Human tandem repeat sequences in forensic DNA typing. *Legal Medicine*, 7(4), 244–250. <https://doi.org/10.1016/j.legalmed.2005.02.002>.
- [56] Thangaraj, K., Reddy, A. G., & Singh, L. (2002). Is the amelogenin gene reliable for gender identification in forensic casework and prenatal diagnosis? *International Journal of Legal Medicine*, 116(2), 121–123. <https://doi.org/10.1007/s00414-001-0262-y>.
- [57] Tilford, C. A., Kuroda-Kawaguchi, T., Skaletsky, H., Rozen, S., Brown, L. G., Rosenberg, M., McPherson, J. D., Wylie, K., Sekhon, M., Kucaba, T. A., Waterston, R. H., & Page, D. C. (2001). A physical map of the human Y chromosome. *Nature*, 409(6822), 943–945. <https://doi.org/10.1038/35068>.

org/10.1038/35057170.

- [58] Valdiosera, C., Günther, T., Vera-Rodríguez, J. C., Ureña, I., Iriarte, E., Rodríguez-Varela, R., Simões, L. G., Martínez-Sánchez, R. M., Svensson, E. M., Malmström, H., Rodríguez, L., Bermúdez de Castro, J. M., Carbonell, E., Alday, A., Hernández Vera, J. A., Götherström, A., Carretero, J. M., Arsuaga, J. L., Smith, C. I., & Jakobsson, M. (2018). Four millennia of Iberian biomolecular prehistory illustrate the impact of prehistoric migrations at the far end of Eurasia *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 115(13), 3428–3433. <https://doi.org/10.1073/pnas.1717762115>
- [59] Väli, U., Brandström, M., Johansson, M., & Ellegren, H. (2008). Insertion-deletion polymorphisms (indels) as genetic markers in natural populations. *BMC Genetics*, 9, 8 <https://doi.org/10.1186/1471-2156-9-8>.
- [60] Valverde, L., Köhnemann, S., Cardoso, S., Pfeiffer, H., & Pancorbo, M. (2013). Improving the analysis of y-snp haplogroups by a single highly informative 16 snp multiplex pcr-minisequencing assay. *Electrophoresis*, 34(4), 605-612. <https://doi.org/10.1002/elps.201200433>.
- [61] Wang, M., Duan, S., Sun, Q., Liu, K., Liu, Y., Wang, Z., Li, X., Wei, L., Liu, Y., Nie, S., Zhou, K., 10K_CPGDP consortium, Ma, Y., Yuan, H., Liu, B., Hu, L., Liu, C., & He, G. (2025). YHSeqY3000 panel captures all founding lineages in the Chinese paternal genomic diversity database. *BMC Biology*, 23(1), 18. <https://doi.org/10.1186/s12915-025-02122-0>.
- [62] Wang, Z., Wang, M., Hu, L., He, G., Nie, S. (2024). Evolutionary profiles and complex admixture landscape in east asia: new insights from modern and ancient y chromosome variation perspectives. *Heliyon*, 10(9), e30067. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2024.e30067>.
- [63] Weber, J. L., and May, P. E. (1989). Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction. *American Journal of Human Genetics*, 44(3), 388–396.
- [64] Weber, J. L., and Wong, C. (1993). Mutation of human short tandem repeats. *Human Molecular Genetics*, 2(8), 1123–1128. <https://doi.org/10.1093/hmg/2.8.1123>