

# メンデル型遺伝形式 と 確率と尤度

2019/11/26

統計遺伝学分野

山田 亮

# 常染色体でのメンデル遺伝形式

- 常染色体は父由来・母由来 1 本ずつ
- アレル
  - ある表現型Pを起こす傾向のあるアレル：M
  - そうでないアレル：m
- 3つのジェノタイプ
  - MM
  - Mm
  - mm
- {MM, Mm}  $\rightarrow$  P：常染色体優性遺伝形式
- {MM}  $\rightarrow$  P：常染色体劣性遺伝形式

# X染色体でのメンデル遺伝形式

- X染色体は
  - 女兒：父由来・母由来 1 本ずつ
  - 男児：母由来 1 本
- アレル
  - ある表現型Pを起こす傾向のあるアレル：M
  - そうでないアレル：m
- ジェノタイプ
  - 女兒：3つのジェノタイプ MM,Mm,mm
  - 男児：2つのジェノタイプ M, m
- 女兒{MM, Mm},男児{M} -> P : X染色体優性遺伝形式
- 女兒{MM}, 男児{m} -> P : m染色体劣性遺伝形式

# ミトコンドリア染色体での単一遺伝子的 遺伝形式

- ミトコンドリア染色体は母由来
- 1細胞に多数のミトコンドリア
- アレル
  - ある表現型Pを起こす傾向のあるアレル：M
  - そうでないアレル：m
- ジェノタイプ：多数のミトコンドリアのアレルの比率
  - Mとmとの比率
  - 母のM,m比率と子のM,m比率は同じではない
- M,mの比率とPの発現・程度に関係がある

# 浸透率とフェノコピー率

- 浸透率

- メンデル型遺伝形式で決まるフェノタイプPが出現する確率
- 完璧なメンデル型遺伝形式では、浸透率 = 1
- 常染色体優性の例
  - ジェノタイプがMMまたはMmのとき、Pが出現する確率が浸透率

- フェノコピー率

- メンデル型遺伝形式で決まるフェノタイプPが、原因遺伝子を持たなくても出現する確率
- 完璧なメンデル型遺伝形式では、フェノコピー率 = 0
- 常染色体優性の例
  - ジェノタイプがmmのとき、Pが出現する確率がフェノコピー率

# 確率と尤度、尤度比

- 常染色体劣性遺伝形式であり、浸透率が0.8、フェノコピー率が0.1  
のとき
  - ジェノタイプMM,Mm,mmの人がPを発現する確率はそれぞれ0.8,0.8,0.1
  - ジェノタイプMMの人が10人いて、そのうち8人がPを発現し、2人が発現しない確率は、 $\binom{10}{8}0.8^80.2^2$
- MMの人を10人観察したとき、10人中8人がPを発現していた。このとき、
  - Pが常染色体劣性遺伝形式であって、Mがその原因アレルであるという仮説の尤度は、 $\binom{10}{8}0.8^80.2^2$  …上の確率と同じ計算式
  - Pが常染色体優性遺伝形式であって、Mがその原因アレルであるという仮説の尤度は、 $\binom{10}{8}0.8^80.2^2$  …同じ
  - 劣性仮説と優性仮説は同じ尤度「同じもってもらしさ」
    - 劣性 / 優性 の尤度比は 1

# 遺伝カウンセリング

- ある常染色体優性遺伝病がある。Mが原因アレル。浸透率は0.9、フェノコピー率は0.05
- 父のジェノタイプはMm、母のジェノタイプはmmである
- この両親が遺伝カウンセリングに来た。子が発病する確率を計算せよ

# 遺伝形式推定

- MM, Mm, mmのジェノタイプを持つ人がそれぞれ4人ずついる
- それぞれ、 $3/4$ ,  $4/4$ ,  $1/4$ がPを発現したという
- 仮説 1
  - Mを原因アレルとし、常染色体性優性遺伝形式であり、浸透率が $x$ 、フェノコピー率が $y$  であるときの尤度を計算する式を示せ
  - Mを原因アレルとし、常染色体性劣性遺伝形式であり、浸透率が $x$ 、フェノコピー率が $y$  であるときの尤度を計算する式を示せ
  - $x = 0.8$ ,  $y = 0.2$ と仮定し、優性仮説 / 劣性仮説 の尤度比を求めよ