

### 3-3-2-4-2 集団の遺伝的構造の解析

#### 背景

遺伝的に均質とは：

ランダムな交配が継続してきた結果、中立的な多型の全てが相互に偏ることなく確率的に分布しているような集団は、遺伝的に均質であるという。ただし、同一の Ancestral haplotype に由来する連鎖不平衡の関係にある多型同士の分布の偏りはこの原則から除外する。

遺伝的に均質であるか否かを知ることの重要性：

Common Diseases 関連遺伝子解析において、対象集団が遺伝的に均質であるかいないかの重要性は、以下のとおりである。

疾患 Phenotype と Genotype との関連を解析するとき、対象集団が遺伝的に均質でないと、疾患 Phenotype と直接関連のない遺伝マーカー・遺伝ロカスが、偽陽性を呈することによって解析を妨害する。

#### 方法

1. 複数の遺伝子多型マーカーについて、比較すべき集団間で分布の差があるかどうかを検定し、その検定結果が同一集団からのランダムサンプリングから得られた結果であるか否かを検定する(複数マーカー個別検定・累計法(筆者の(勝手な命名))。([ref Jonathan K. Prichard and Noah A. Rosenberg. Use of unlinked genetic markers to detect population stratification in association studies. Am J Hum Genet. 65: 220-228,1999](#))
2. 個々人の複数の遺伝子多型マーカーの genotype data をもとに、クラスター別の多型マーカー頻度分布及び個々人の所属クラスターをマルコフ連鎖モンテカルロシミュレーションによって推定し、推定所属クラスターの分布が比較すべき集団間で異なるか否かを検定する(複数マーカーデータによる所属クラスター推定法(筆者の(勝手な命名))。([ref Jonathan K. Prichard, Matthew Stephens and Peter Donnelly. Inference of population structure using multi locus genotype data. Genetics. 155: 945-959, 2000](#))
3. 複数の遺伝子多型マーカーの genotype data を用いて、異なる染色体上の SNP s が作る複合 genotype の分布が、均一集団からのランダムサンプリングから得られた結果(正規分布)であるか否かを検定する(偽連鎖不平衡係数の正規性検定(筆者の(勝手な命名))。 (ref なし)