

Badania bliźniaków

I. Wstęp

- Możliwości tego typu badań
- Cel badania
- Estymowane parametry
- Segregacja ze względu na płeć

II. Konstrukcja modelu

- Fenotyp – czyli estymowany parametr
- Wstępny podział na czynniki go determinujące:
 - Genetyczne
 - Środowiskowe (losowość)

III. Genotyp

- Założenia i prawa Mendla
 - Kojarzenie selektywne
 - Prawo Mendla o proporcjach w produkcji gamet
 - Prawo Mendla o niezależności
 - Jednakowa częstotliwość występowania genotypów

Wpływ pojedynczego genu

TYP	AA	Aa	aa
Efekt	d	h	-d
Częstość	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$

Średni efekt : $\frac{1}{2} h$

Wariancja: $\frac{1}{2} d^2 + \frac{1}{4} h^2$

$\frac{1}{2} d^2$ – efekt addytywny ; $\frac{1}{4} h^2$ – efekt dominacji

Wpływ Genotypu

- Z prawa Mendla o niezależności wynika, że wariancja wpływu całego genotypu jest sumą wariancji wpływów.
- Tabela
- Uwzględnione efekty genotypu:
 - Addytywny
 - Dominacji

Korelacje i Kowariancje

Cov (JJ)	$\frac{1}{2} d^2 + \frac{1}{4} h^2$
Cov (DJ)	$\frac{1}{4} d^2 + (1/16) h^2$
Cov (N)	0

Korelacje:	Efekt addytywny	Efekt dominacji
Cor (JJ)	1	1
Cor (DJ)	1/2	1/4
Cor (N)	0	0
Cor (Przyrodnie)	1/4	0

IV. Efekt środowiska

- Losowy
- Rodzinny
- Specyficzny dla bliźniąt jednojajowych
- Specyficzny dla bliźniąt dwujajowych
- Specyficzny dla potomstwa

V. Model

- Oznaczenia:
 - A – efekt addytywny ; D – efekt dominacji
 - E – Losowe środowisko ; C – rodzinne
 - F – Fenotyp
- Wybór między stałą wariancją zmiennych, a parametrami w modelu

$$F_i = e E_i + c C_i + a A_i + d D_i$$

- Ścieżki
- Identyfikacja modelu
 - Usunięcie jednej zmiennej
 - Dodanie nowych danych

VI. Zależności i interakcje między genotypem, fenotypami a środowiskiem

- Interakcje (kolor skóry a kraj)
- Zależność fenotypów (brat w depresji)
- Przykład zależności
 - Negatywny (np. alkoholizm)
 - Pozytywny (wysokie IQ)

VII. Dane

- Numer identyfikacyjny rodziny
- Odpowiedź na pytanie czy korzystał z pomocy pracownika socjalnego
- Wiek w którym ankieta była wypełniana
- Stopień pokrewieństwa
- Płeć

VIII. Modyfikacja danych

- Źródło danych
- Sprzeczne odpowiedzi lub ich brak
- Wybór odpowiedniego przedziału
 - Lewostronnie otwarty
 - Ograniczony
 - Prawostronnie otwarty
- Konieczność wyboru punktu z przedziału

IX. Założenia odnośnie danych

- Niezależność między rodzinami
- Bliźniaki miały to samo życie płodowe
- Rozkład nie zmienił się od pewnego czasu