



TP 2

Questions 8, 9 et 10

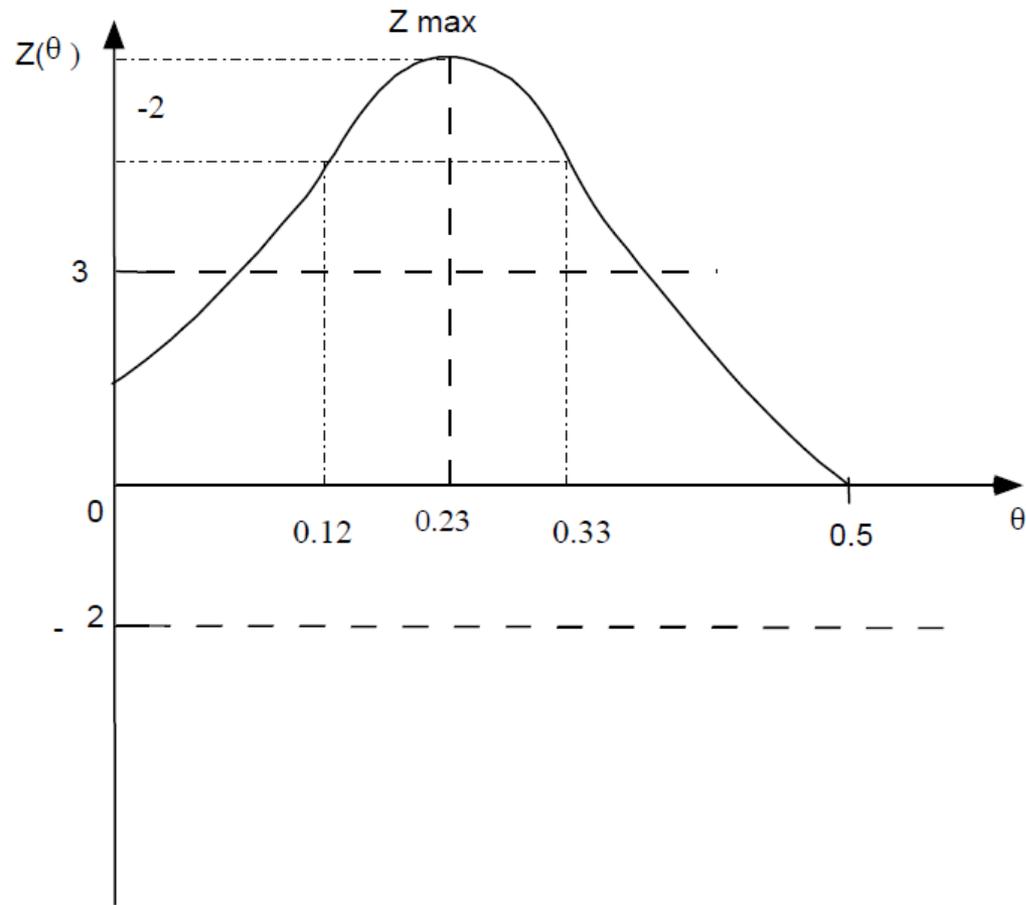
Henri Clémentine Hovsepian Junie
Mascitti Hélène Noël Delphine

Q8 – Interprétation des résultats dans l'échantillon total

	Programme MLINK											Programme LODSCORE	
	<i>Indiquer les valeurs du lod-score pour chacun des θ ci-dessous :</i>											Lod _{max}	θ_{max}
	0	0,05	0,1	0,15	0,2	0,25	0,3	0,35	0,4	0,45	0,5		
Tot ^{&}	- infini	20.55	19.48	17.81	15.82	13.60	11.17	8.55	5.73	2.79	0	20.61	0.0390
Fam 1	- infini	2.07	2.11	2.01	1.85	1.64	1.39	1.10	0.77	0.41	0	-	-
Fam 2	2.71	2.51	2.3	2.07	1.84	1.58	1.32	1.03	0.71	0.37	0	-	-
Fam 3	5.95	5.34	4.71	4.07	3.42	2.78	2.13	1.49	0.88	0.35	0	-	-
Fam 4	-infini	1.79	1.85	1.78	1.64	1.46	1.24	0.98	0.69	0.37	0	-	-
Fam 5	3.01	2.79	2.55	2.30	2.04	1.76	1.46	1.14	0.79	0.41	0	-	-
Fam 6	-infini	1.23	1.34	1.32	1.24	1.11	0.95	0.76	0.54	0.29	0	-	-
Fam 7	-infini	1.23	1.34	1.32	1.24	1.11	0.95	0.76	0.54	0.29	0	-	-
Fam 8	3.91	3.60	3.27	2.93	2.56	2.16	1.74	1.29	0.81	0.30	0	-	-
CEPH	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	20.605	0.040

[&] : calcul du lod-score dans l'échantillon total

Q8 – Interprétation des résultats dans l'échantillon total



Q8 – Interprétation des résultats dans l'échantillon total

- Résultats du CEPH (marqueurs D15S1010 et D15S118)

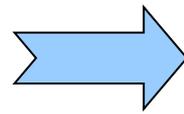
Select to dump Select all	Probe/enzyme system	Lodscore	Theta	Limit1	Limit2
<input type="checkbox"/>	AFM112xa1 / (AC)n	20.605	0.040	0.010	0.100

- Résultats obtenus avec le programme LODSCORE

Programme LODSCORE	
Lod _{max}	θ_{max}
20.61	0.0390

Q9-Test du Lod score

But du Lod score: Mettre en évidence une liaison génétique entre 2 marqueurs.

 Rejeter H_0

- $Z(\theta) = \log[L(\theta)/L(\theta=1/2)]$
- $Z(0)$ dépend de la structure familiale
- $Z(0,5) = \log[L(\theta=1/2)/L(\theta=1/2)] = \log(1) = 0$
- Les fréquences alléliques des marqueurs génétiques sont utiles si les génotypes des individus fondateurs sont manquants

Q9- Interprétation des vraisemblances

- $L(\theta) = \frac{1}{2} (\theta/2) + \frac{1}{2} (1-\theta)/2$

Phase 1:

	Phase allélique A_1B_1/A_2B_2	Gamètes parentaux de la mère		Gamètes recombinés de la mère	
Phase allélique	Génotype et probabilité	A_1B_1 $(1-\theta)/2$	A_2B_2 $(1-\theta)/2$	A_1B_2 $\theta/2$	A_2B_1 $\theta/2$
Gamètes du père	A_1B_1 1	A_1B_1/A_1B_1 $(1-\theta)/2$	A_2B_2/A_1B_1 $(1-\theta)/2$	A_1B_1/A_1B_2 $\theta/2$	A_1B_1/A_2B_1 $\theta/2$

Phase 2:

	Phase allélique A_1B_2/A_2B_1	Gamètes recombinés de la mère		Gamètes parentaux de la mère	
Phase allélique	Génotype et probabilité	A_1B_1 $\theta/2$	A_2B_2 $\theta/2$	A_1B_2 $(1-\theta)/2$	A_2B_1 $(1-\theta)/2$
Gamètes du père	A_1B_1 1	A_1B_1/A_1B_1 $\theta/2$	A_2B_2/A_1B_1 $\theta/2$	A_1B_1/A_1B_2 $(1-\theta)/2$	A_1B_1/A_2B_1 $(1-\theta)/2$

Q9-Interprétation des vraisemblances

$$L(\theta) = (1/2)^8$$

	Génotypes et probabilités	Gamètes de la mère	
		$A_1 B_1$ 1/2	$A_2 B_1$ 1/2
Gamètes du père	$A_1 B_1$ 1/2	$A_1 B_1 / A_1 B_1$ $(1/2)^2$	$A_1 B_1 / A_2 B_1$ $(1/2)^2$
	$A_1 B_2$ 1/2	$A_1 B_2 / A_1 B_1$ $(1/2)^2$	$A_1 B_2 / A_2 B_1$ $(1/2)^2$

Q9-Interprétation des vraisemblances

$$L(\theta) = (\theta/2)^2$$

	Phase allélique A_3B_3/A_4B_4	Gamètes parentaux de la mère		Gamètes recombinés de la mère	
Phase allélique A_1B_1/A_2B_2	Génotype et probabilité	A_3B_3 $(1-\theta)/2$	A_4B_4 $(1-\theta)/2$	A_3B_4 $\theta/2$	A_4B_3 $\theta/2$
Gamètes parentaux du père	A_1B_1 $(1-\theta)/2$	A_1B_1/A_3B_3 $[(1-\theta)/2]^2$	A_1B_1/A_4B_4 $[(1-\theta)/2]^2$	A_1B_1/A_3B_4 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$	A_1B_1/A_4B_3 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$
	A_2B_2 $(1-\theta)/2$	A_2B_2/A_3B_3 $[(1-\theta)/2]^2$	A_2B_2/A_4B_4 $[(1-\theta)/2]^2$	A_2B_2/A_3B_4 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$	A_2B_2/A_4B_3 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$
Gamètes recombinés du père	A_1B_2 $\theta/2$	A_1B_2/A_3B_3 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$	A_1B_2/A_4B_4 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$	A_1B_2/A_3B_4 $(\theta/2)^2$	A_1B_2/A_4B_3 $(\theta/2)^2$
	A_2B_1 $\theta/2$	A_2B_1/A_3B_3 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$	A_2B_1/A_4B_4 $[(1-\theta)/2](\theta/2)$	A_2B_1/A_3B_4 $(\theta/2)^2$	A_2B_1/A_4B_3 $(\theta/2)^2$

Q10-Intervalle de confiance

Résultats de l'Analyse de liaison pour les 2 marqueurs analysés suivants : le marqueur 9 (D15S1010) et le marqueur 11 (D15S118).

	Programme MLINK											Programme LODSCORE	
	<i>Indiquer les valeurs du lod-score pour chacun des θ ci-dessous :</i>												
	0	0,05	0,1	0,15	0,2	0,25	0,3	0,35	0,4	0,45	0,5	Lod _{max}	θ_{max}
Tot ^{&}	- infini	20.55	19.48	17.81	15.82	13.60	11.17	8.55	5.73	2.79	0	20.61	0.0390
Fam 1	- infini	2.07	2.11	2.01	1.85	1.64	1.39	1.10	0.77	0.41	0	-	-
Fam 2	2.71	2.51	2.3	2.07	1.84	1.58	1.32	1.03	0.71	0.37	0	-	-
Fam 3	5.95	5.34	4.71	4.07	3.42	2.78	2.13	1.49	0.88	0.35	0	-	-
Fam 4	-infini	1.79	1.85	1.78	1.64	1.46	1.24	0.98	0.69	0.37	0	-	-
Fam 5	3.01	2.79	2.55	2.30	2.04	1.76	1.46	1.14	0.79	0.41	0	-	-
Fam 6	-infini	1.23	1.34	1.32	1.24	1.11	0.95	0.76	0.54	0.29	0	-	-
Fam 7	-infini	1.23	1.34	1.32	1.24	1.11	0.95	0.76	0.54	0.29	0	-	-
Fam 8	3.91	3.60	3.27	2.93	2.56	2.16	1.74	1.29	0.81	0.30	0	-	-
CEPH	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	20.605	0.040

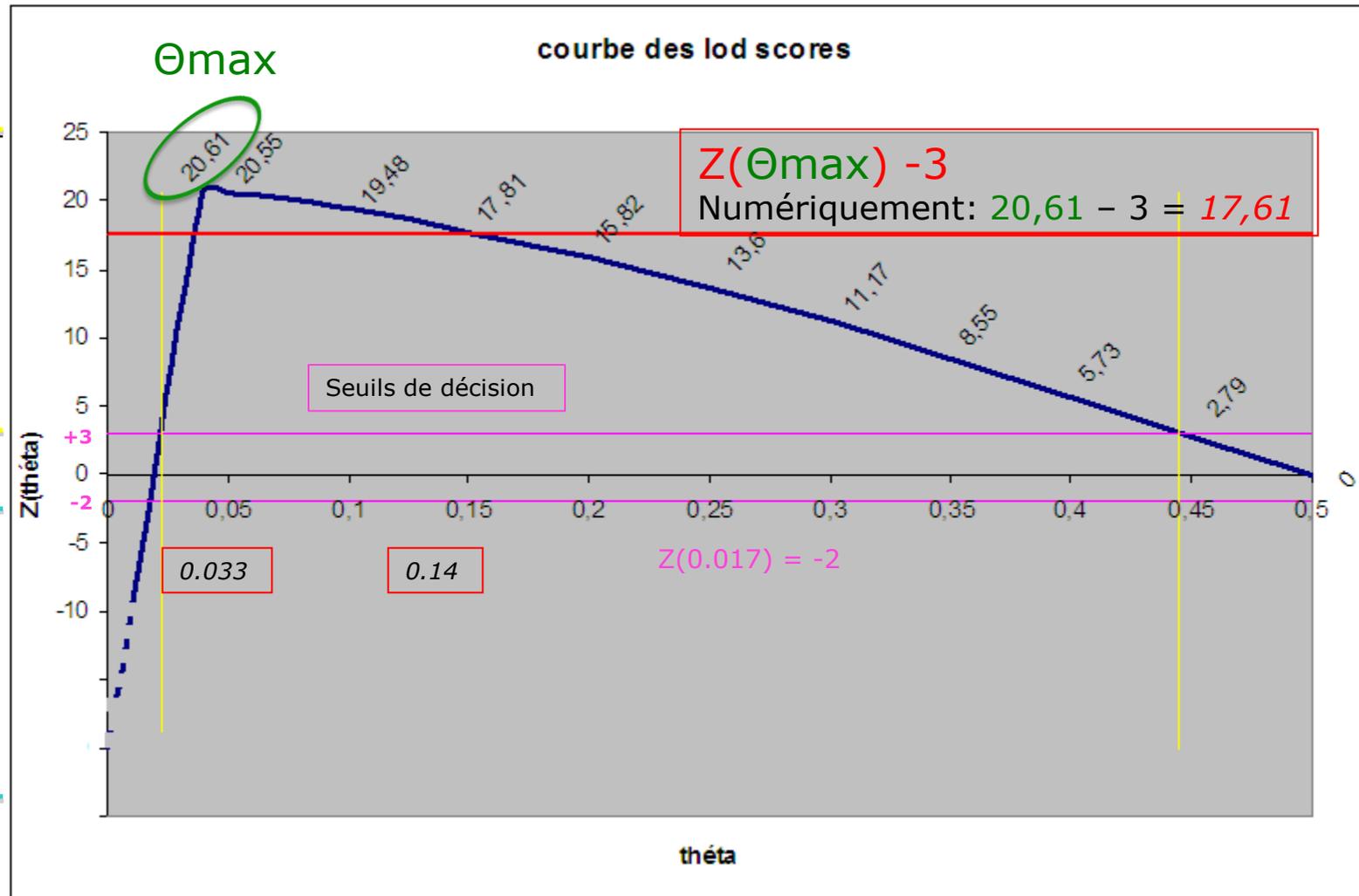
[&] : calcul du lod-score dans l'échantillon total

Les LOD SCOREs sont additifs.

Le taux de recombinaison entre les 2 marqueurs est la valeur de θ qui maximise la fonction du LOD SCORE.

Ici on a un Lod max de 20.61 et un θ max de 0.039 (taux de recombinaison entre les 2 marqueurs).

Q10-Intervalle de confiance



Θ_i vérifie : $Z(\Theta_i) \geq +3$

REJET H_0 :
on conclue à la
LIAISON Génétique.

Θ_i vérifie) :
 $+3 \leq Z(\Theta_i) \leq +2$

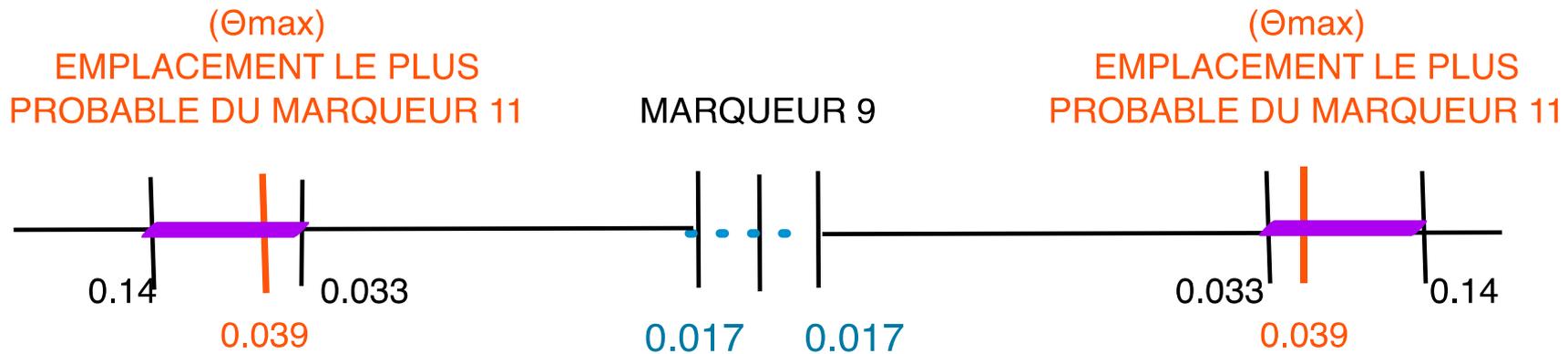
Ne peut pas conclure au
rejet ou au non rejet de H_0 .

Θ_i vérifie : $Z(\Theta_i) \leq -2$

NON REJET H_0 :
on accepte H_1 et
conclue à
l'INDEPENDANCE
Génétique.

Θ_{max} qui donne le LOD SCORE maximum = 20.61 vérifie $Z(\Theta_{max}) - 3$: **0.033 ; 0.14**

Pour les données du CEPH, l'intervalle de confiance de θ_{max} : **[0.010 ; 0.100]**



EMPLACEMENT DU MARQUEUR 11



EMPLACEMENT IMPOSSIBLE DU MARQUEUR 11

$$Z(0.017) = -2$$



- MERCI de votre attention!