

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

1. ベイズの定理

この定理はイギリスの牧師 Thomas Bayes (1702-1761)によって発見され、その死後 Richard Price によって 1763 年に発表され広まりました。

ベイズ (Bayes) の定理 :

ある事が起こることに対して与えられた確率(先験確率、事前確率)が、その後に得られた情報を取り入れることによって、改まった確率(帰納確率、事後確率)が得られることです。

例えば、内側が見えない袋の中に A, B 2つの壺のどちらか一方があります。A の中には黒い玉が1つ、白い玉が1つあります。B の中には白い玉が2つ入っています。壺から1つ玉を取り出してその色が教えられるとします。球を戻して同じ行為を繰り返します。黒い球が出れば袋の中は壺 A と判断されますが、白い球が出たときは A, B のどちらかは判断できません。一回ごとに分けて考えれば、白い球が B から出る確率は $1/2$ ですが、白い球が出続ければ、袋の中は壺 B である可能性は高くなります(100%に近くなる)。

計算ですと、

1) 1 回目

(1) 黒い玉が出た時に、壺 A からでた確率は当然 1 です。

(2) 白い球が出たときは、A, B どちらかの壺からでた確率(事前確率)はそれぞれ $1/2$ です。

(3) 白い球を選ぶ確率は壺 A から $1/2$ です。壺 B からは 1 です。

(4) (2), (3)から白い球が A から出る確率は $1/2 \times 1/2 = 1/4$ 、 B から出る確率は $1/2 \times 1 = 1/2$ です。

したがって、

白い球の出る確率は壺 A からは $(1/4) / (1/4 + 1/2) = 1/3$ 、壺 B からは $(1/2) / (1/4 + 1/2) = 2/3$ (事後確率)となります。

黒い球がでたときには、袋の中には壺 A があることは確定します。

2) 2 回目

白い球が出たとき、球を元に戻して、2回目の取り出しをします。

2回目のとき、袋の中が壺 A である確率(事前確率)は $1/3$ 、壺 B である確率(事前確率)は $2/3$ です。

白い球が出る確率は、壺 A からは $1/2$ 、壺 B からは 1 ですから、

白い球が出たときに、壺 A からである確率は $1/3 \times 1/2 = 1/6$

壺 B からである確率は $2/3 \times 1 = 2/3$

袋の中が壺 A である確率は $(1/6) / (1/6 + 2/3) = 1/5$

壺 B である確率は $(2/3) / (1/6 + 2/3) = 4/5$ となります。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

袋の中に壺 A または B のある確率が $1/2$ であったものが、白い球が 2 回出ることによって、袋の中が壺 B である確率が $2/3$, $4/5$ と変化してきました。

表でみると次のようになります。

1 回目で白球が出た結果

		1. 壺 A がある	2. 壺 B がある
a	事前確率	$1/2$	$1/2$
b	条件確率(白球が出る)	$1/2$	1
c	複合確率 $c=a \times b$	$c_1=1/4$	$c_2=1/2$
d	事後確率 $d=c/(c_1+c_2)$	$(1/4)/(1/4+1/2)=1/3$	$(1/2)/(1/4+1/2)=2/3$

2 回目も白球がでた結果

		1. 壺 A がある	2. 壺 B がある
a	事前確率	$1/3$	$2/3$
b	条件確率(白球が出る)	$1/2$	1
c	複合確率 $c=a \times b$	$c_1=1/6$	$c_2=2/3$
d	事後確率 $d=c/(c_1+c_2)$	$(1/6)/(1/6+2/3)=1/5$	$(2/3)/(1/6+2/3)=4/5$

2. 常染色体優性遺伝 (AD)

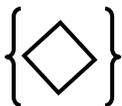
常染色体優性遺伝では、浸透度、表現度、発病年齢などの理由で原因遺伝子をもっていないながら発症せず外見正常の場合があります(保因者)。外見正常者には正常者と保因者が含まれます。また、発症者に加えて保因者も原因遺伝子を保有しています。これを保有者とします。

この項に限って、記号に外見正常者(正常者+保因者)と保有者(発症者+保因者)加えます。

aa を正常者、Aa を保因者(未発症者)、Aa を発症者とします。



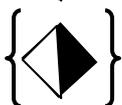
正常者(原因遺伝子をもたない。ホモ正常 : aa)。



外見正常者(正常者+保因者 : aa+Aa)。



保因者(原因遺伝子をもつが未発症 : Aa)。



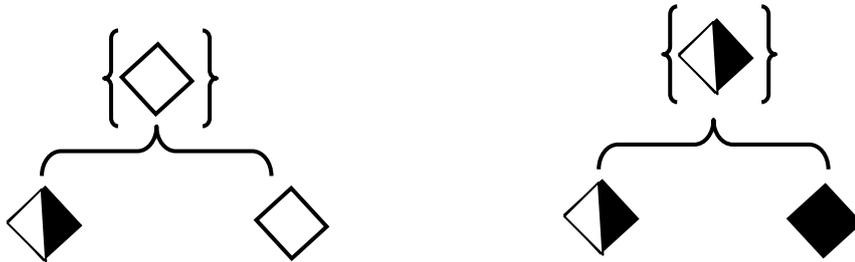
保有者(原因遺伝子をもつ(発症者+保因者 : Aa+Aa)。



発症者(Aa)

この内容は遺伝相談に代わるものではありません
遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

含まれる。



外見正常者には
 保因者と正常者が含まれる

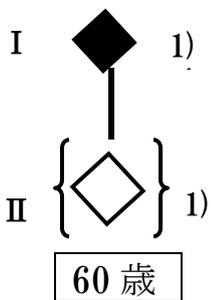
保有者には
 保因者と発症者が含まれる ことを示します。

ハンチントン舞踏病の原因遺伝子をもつ者が発症していない割合

ハンチントン舞踏病は常染色体優性遺伝をしますが、若年では原因遺伝子をもついても発症せず、高齢になるにしたがって発症率が増えます。

発症していない割合は20歳では0.98, 30歳で0.9, 40歳で0.7, 50歳で0.5, 60歳で0.25, 70歳で0.05です(1=100%)。

1). (1) 親がハンチントン舞踏病、60歳の本人は未発症(外見正常)。



I 1)はハンチントン舞踏病。II 1)に遺伝をする確率は単純に考えると $0.5(1/2)$ です。60歳なので、この年までに発症していない確率(条件確率)は 0.25 です。

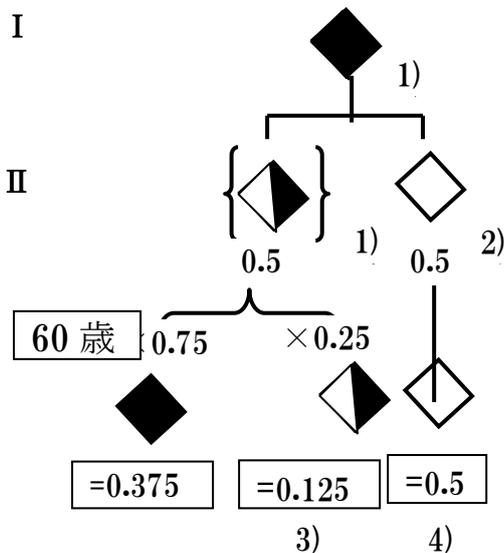
		A	B
		II 1)が保因者	II 1)が正常
a	事前確率	0.5	0.5
b	条件確率(60歳で未発症)	0.25	1
c	複合確率	$0.125(=0.5 \times 0.25)$	$0.5(=0.5 \times 1)$
d	事後確率	$0.2(=0.125/0.125+0.5)$	$0.8(=0.5/0.125+0.5)$

事前確率が0.5であったものが、60歳で未発症なので条件確率は0.25、事後確率としてII 1)が未発症者である確率が0.2となりました。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

1) (2) 段階的にみます。



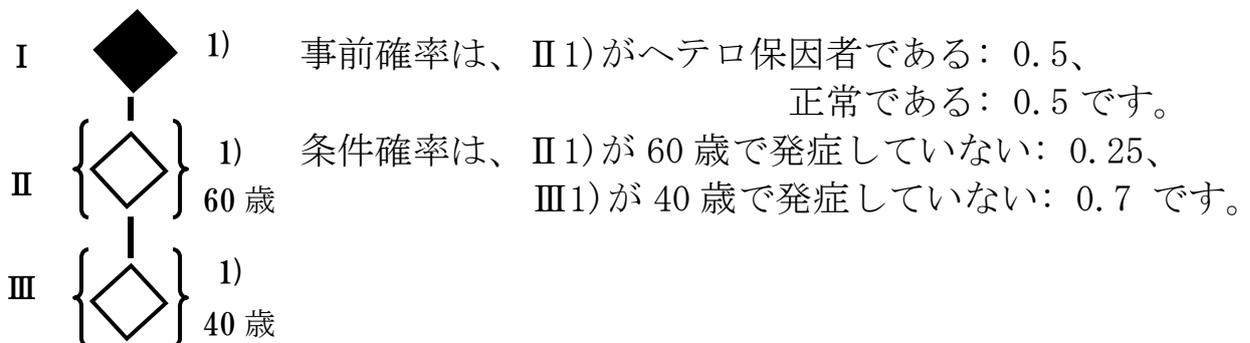
I 1) の子は半数が原因遺伝子を持ち、半数は原因遺伝子をもたない正常者です。

60歳で原因遺伝子をもつ0.75が発症し、0.25が発症していません(II 3)。

結果として、未発症者 II 3) の外見正常者 { II 3) + II 4) } に対する確率は $0.125 / 0.625 (0.125 + 0.5) = 0.2$

正常者の外見正常者に対する確率は $0.5 / 0.625 = 0.8$ となります。

2) (1) この者が40歳の外見正常な子をもつとき



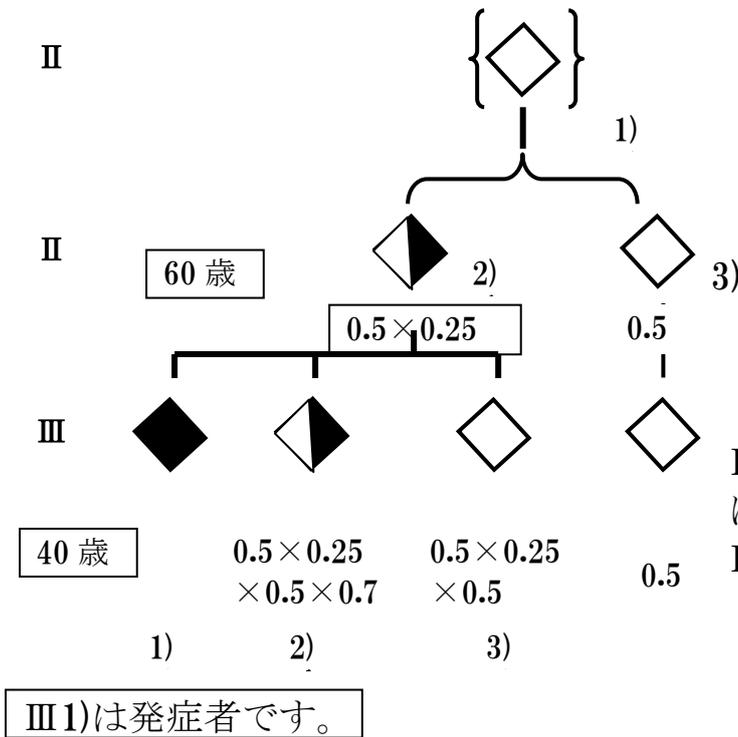
		A	B
		II 1) が保因者	II 1) 正常
a	事前確率	0.5	0.5
b	条件確率 (60歳で未発症)	0.25	1
	(40歳で未発症)	$0.5 + (0.5 \times 0.7) = 0.85$	1
c	複合確率	$0.5 \times 0.25 \times 0.85 = 0.10625$	0.5
d	事後確率	$0.10625 / 0.60625 \doteq 0.17525$	$0.5 / 0.60625 \doteq 0.82474$

60歳、40歳の二人が未発症であるとき、II 1) が保因者である確率は0.5から、0.175になりました。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺伝のはなし 25 ベイズの定理

2) (2) 段階的にみます。



II 1) が 60 歳で外見正常ということは

II 3) がホモ正常 0.5 であることと、

II 2) は 60 歳保因者なので 0.5×0.25 となります。

II 2) の子は III 1), 2), 3) となります。

40 歳で外見正常であるということは、III 2), 3) の保因者と正常者になります。

III 2) が 40 歳未発症である確率は

$$0.5 \times 0.25 \times 0.5 \times 0.7$$

正常である確率は

$$0.5 \times 0.25 \times 0.5$$

II 1) が保因者である確率は

$$0.5 \times 0.25 \times 0.5 \times 0.7 + 0.5 \times 0.25 \times 0.5$$

$$= 0.5 \times 0.25 \times 0.5 + (0.7 \times 0.5) = 0.10625$$

II 3) の子は全員正常から、

$$0.10625 / (0.10625 + 0.5) = 0.175 \quad \text{となります。}$$

3) 1) 事前確率が 0.2 と 0.8 として計算する

1. で II 1) が 60 歳で発症していないとき保因者である確率は 0.2、正常である確率は 0.8 と計算されました。これを事前確率とします。

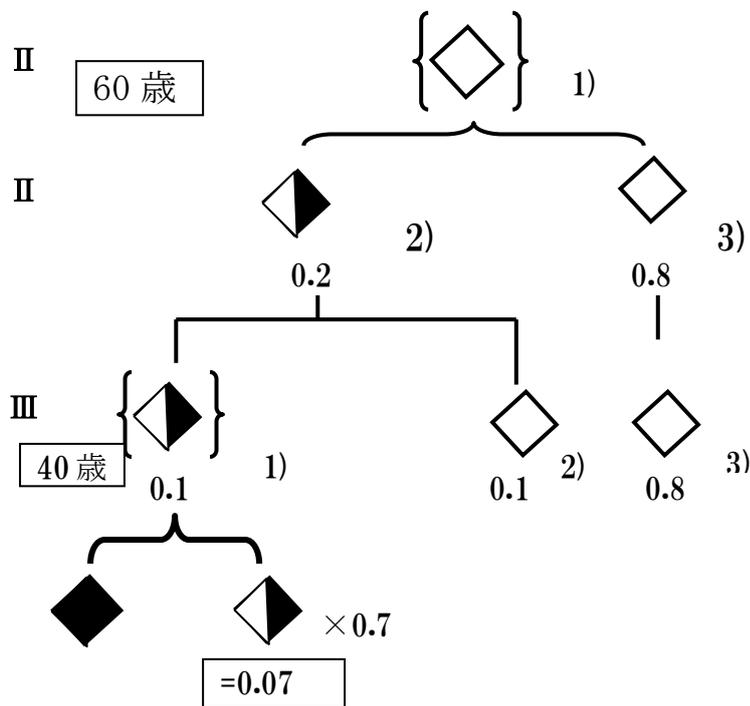
		A	B
		II 1) が保因者	II 1) が正常
a	事前確率	0.2	0.8
b	条件確率(40歳で未発症)	$0.5 + (0.5 \times 0.7) = 0.85$	1
c	複合確率	0.17	0.8
d	事後確率	$0.17 / 0.97 = 0.17525 \div 0.175$	$0.8 / 0.97 \div 0.825$

となります。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺伝のはなし 25 ベイズの定理

3) (2) 段階的にみます。



60 歳で外見正常ということは、確率 **0.8** でホモ正常、**0.2** で保因者を意味します。

その子が **40 歳** で外見正常ということは、半数がホモ正常(III 2)、半数がヘテロで原因遺伝子保有者(III 1)を意味し、このうちの **×0.7** が発症していないことを意味します。

II 1) が未発症である確率が 0.2、正常である確率が 0.8

II 1) の子 III 1) が正常である確率は $0.2 \times 0.5 = 0.1$

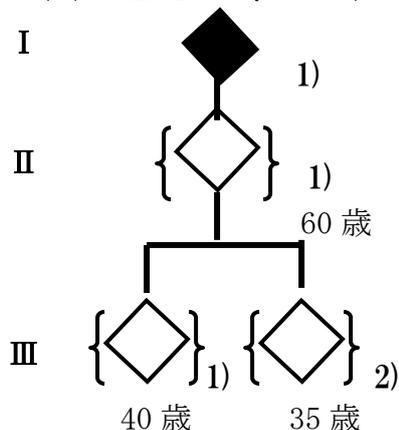
40 歳で未発症の確率は $0.2 \times 0.5 \times 0.7 = 0.07$

II 1) が 60 歳で未発症、その子が 40 歳で未発症である割合は $0.1 + 0.07 = 0.17$

外見正常者である割合は $0.8 + 0.1 + 0.07 = 0.97$

II 1) が 60 歳で未発症、その子が 40 歳で未発症のとき、外見正常者に対する割合は $0.17 / 0.97 = 0.17525$ です。

4) (1) さらに、II 1) が 35 歳の外見正常な子をもつとき

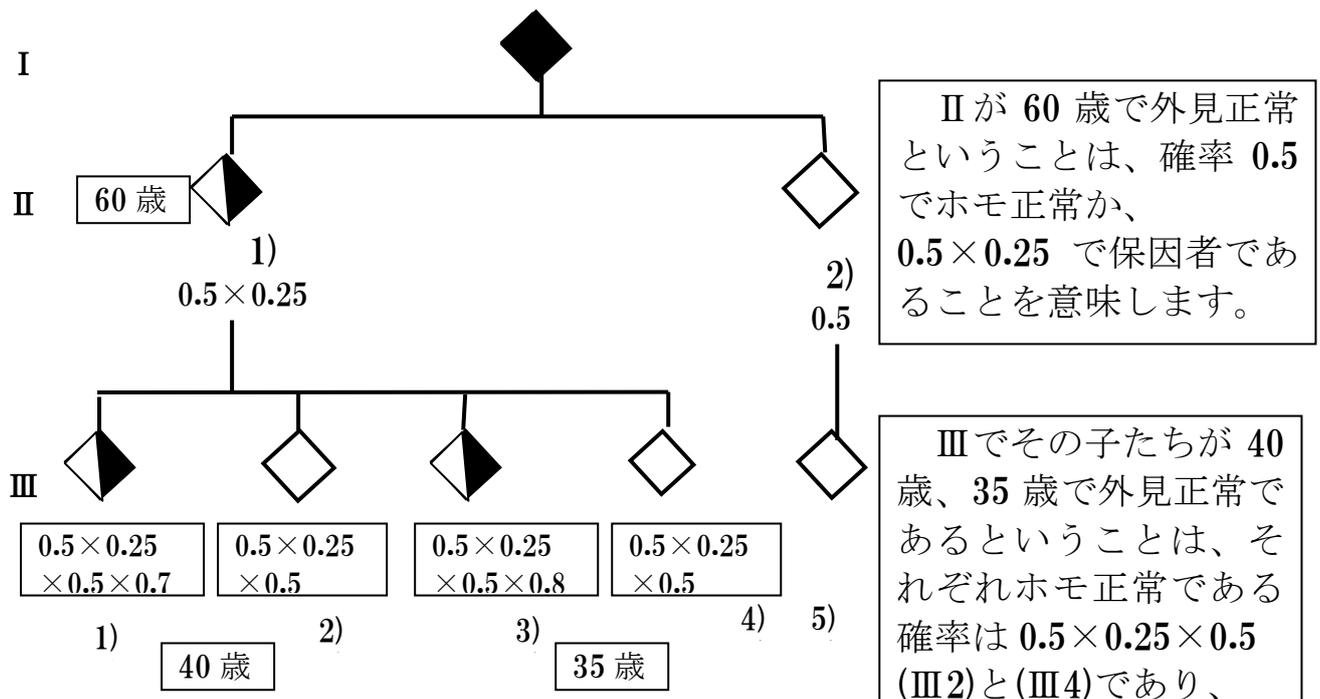


35 歳で原因遺伝子をもつ者が未発症である割合は 0.8 です。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません
遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

		A	B
		Ⅱ1)が保因者	Ⅱ1)が正常
a	事前確率	0.5	0.5
b	条件確率(60歳で外見正常)	0.25	1
	(40歳で外見正常)	$0.5 + (0.5 \times 0.7) = 0.85$	1
	(35歳で外見正常)	$0.5 + (0.5 \times 0.8) = 0.90$	1
c	複合確率	0.095625	0.5
d	事後確率	$0.095625 / 0.595625 = 0.1605456$	$0.5 / 0.595625 = 0.839454 \div 0.839$

4) (2) 段階的にみます



40歳、35歳で保因者である確率が、 $0.5 \times 0.25 \times 0.5 \times 0.7$ (Ⅲ1)、 $0.5 \times 0.25 \times 0.5 \times 0.8$ (Ⅲ3)であることを意味します。

- Ⅱ1)が60歳で未発症の確率は $0.5 \times 0.25 = 0.125$
- その子がホモ正常の確率は $0.5 \times 0.25 \times 0.5$
- 40歳で未発症の確率は $0.5 \times 0.25 \times 0.5 \times 0.7 = 0.85$

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

さらに 35 歳の子がホモ正常の確率は $0.5 \times 0.25 \times 0.5$

未発症の確率は $0.5 \times 0.25 \times 0.5 \times 0.8 = 0.9$

したがって、

II 1) が 60 歳、その子が 40 歳、35 歳のとき保因者である確率は

$$0.5 \times 0.25 \times (0.5 + 0.5 \times 0.7) \times (0.5 + 0.5 \times 0.8)$$

$$= 0.5 \times 0.25 \times 0.85 \times 0.9 = 0.095625$$

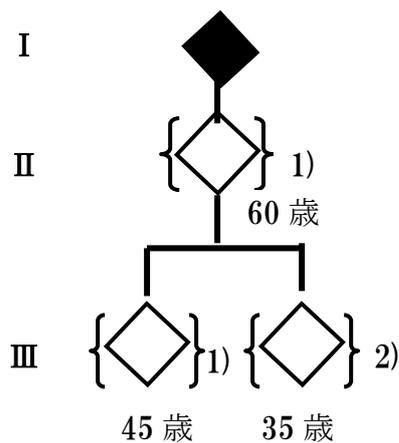
II 2) がホモ正常である確率 0.5 より、外見正常者に対する割合は

$$0.095625 / 0.595625 = 0.1605456 \text{ となります。}$$

5) (1) II 1) が 60 歳、その子が 40 歳で外見正常であり、II 1) がホモ正常の確率(事前確率)が 0.825 とわかっているとき

(II 1) がヘテロである事前確率は $1 - 0.825 = 0.175$) ,

さらに 35 歳の子が外見正常のとき、II 1) が保因者である確率は



		A	B
		II 1) が保因者	II 1) が正常
a	事前確率	0.175	0.825
b	条件確率(35 歳で未発症)	$0.5 + (0.5 \times 0.8) = 0.9$	1
c	複合確率	0.1575	0.825
d	事後確率	$0.1575 / 0.9825 = 0.160305$	$0.825 / 0.9825 = 0.839694$

約 0.160 となります。

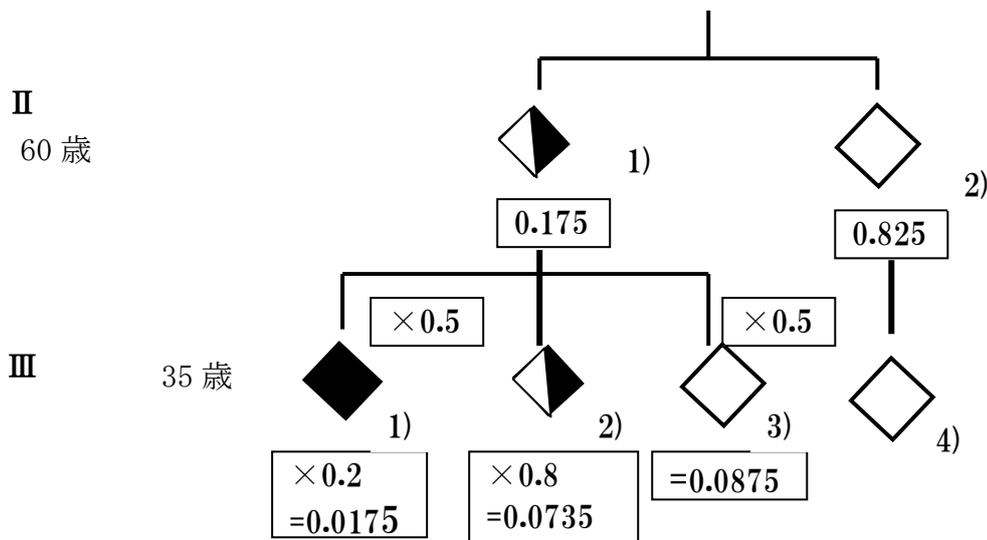
この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

5) (2) 段階的にみます

II 1) の子が 40 歳で外見正常の図は省きます。

II 1) は 60 歳で外見正常、40 歳で外見正常な子を一人もち、
このとき II 1) がホモ正常である確率は 0.825 です。



II 1) が保因者である確率 0.175, ホモ正常である確率 0.825。

II 1) の子がホモ正常である (III 3) 割合 $0.175 \times 0.5 = 0.0875$ 、

II 1) の子が 35 歳で未発症である割合 $0.175 \times 0.5 \times 0.8 = 0.0735$

(II 1) の子が 35 歳までに発症している割合は $0.175 \times 0.5 \times 0.2 = 0.0175$ したがって。

III 2) が 35 歳で未発症のとき、II 1) が保因者である確率は

$$0.175 \times 0.5 + 0.175 \times 0.5 \times 0.8$$

$$= 0.175 \times (0.5 + 0.5 \times 0.8) = 0.1575$$

外見正常者は、 $0.07 + 0.0875 + 0.825 = 0.9825$

II 2) がヘテロ保因者で外見正常者に対する確率は

$$(0.07 + 0.0875) / (0.07 + 0.0875 + 0.825) = 0.1603053$$

となります。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

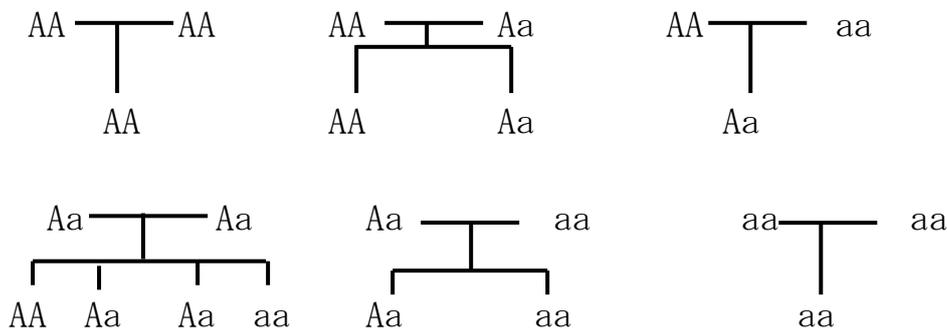
遺伝のはなし 25 ベイズの定理

3. 常染色体劣性遺伝(AR)

ARではAを正常遺伝子、aを原因遺伝子とすると、AAはホモ正常、Aaはヘテロ保因者、aaはホモ発症です。ARではaaは通常発症しますが、発症年齢などの理由で、外見正常のこともあります。

基本形

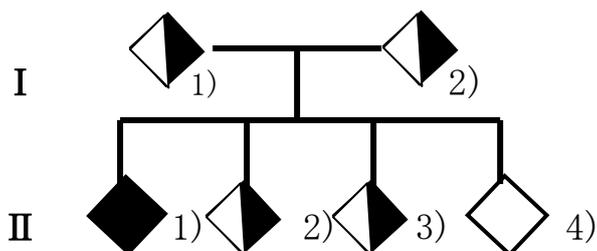
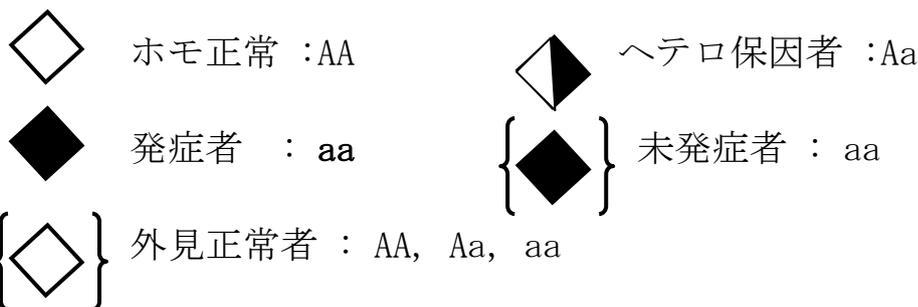
A: 正常遺伝子 a: 原因遺伝子 とします。



この項では原因遺伝子をホモ接合にもつが発症していない者を未発症者(aa)

とし $\{\blacklozenge\}$ 、発症者は(aa) \blacklozenge 、外見正常者は(AA, Aa, aa) $\{\lozenge\}$ で

表します。

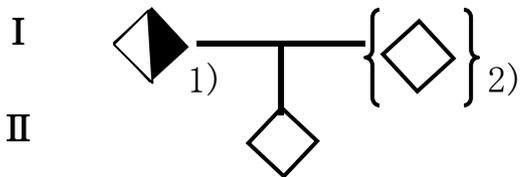


この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

1) 保因者頻度が 1/100 のとき

I 1) が保因者と確定、I 2) は外見正常者(保因者頻度 1/100)で、外見正常な子 (II 1) が一人いるとき、I 2) が保因者である確率は



1) (1) 外見正常な子が 1 人いれば

		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が正常
a	事前確率	1/100	99/100
b	条件確率(外見正常)	3/4	1
c	複合確率	3/ 400	99/100
d	事後確率	$(3/400) / (399/400) = 3/399$	$(99/100) / (399/400) = 396/399$

外見正常の I 2) が保因者であるか確率が、外見正常な子が 1 人いることで、1/100 から 3/399 (=1/133) になりました。

1) (2) 外見正常な子が 2 人いれば

		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が正常
a	事前確率	1/100	99/100
b	条件確率(外見正常)	$(3/4)^2$	1
c	複合確率	9/ 1600	99/100
d	事後確率	$(9/1600) / (1593/1600) = 9/1593$	$(99/100) / (1593/1600) = 1584/1593$

外見正常の I 2) が保因者である確率が、外見正常な子が 2 人いることで、さらに下がって 1/100 から 9/1593 (=1/177) になりました。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

2) 保因者頻度が 1/50 のとき

2) (1) 外見正常な子が 1 人のとき

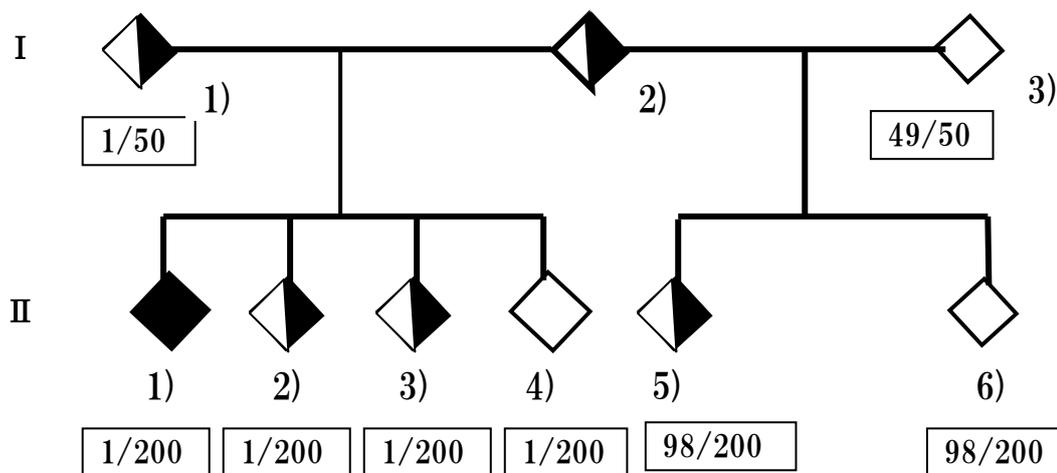
		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が正常
a	事前確率	1/50	49/50
b	条件確率(外見正常)	3/4	1
c	複合確率	3/200	49/50
d	事後確率	$(3/200) / (199/200) = 3/199$	$(49/50) / (199/200) = 196/199$

2) (2) 外見正常な子が 2 人のとき

		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が正常
a	事前確率	1/50	49/50
b	条件確率(外見正常)	$(3/4)^2$	1
c	複合確率	9/800	49/50
d	事後確率	$(9/800) / (793/800) = 9/793$	$(49/50) / (793/800) = 784/793$

保因者頻度が 1/50 のとき、I 2) に由来する割合が、外見正常な子が 1 人いれば 3/199, 2 人いれば 9/793 となることがわかります。

3) 確定保因者 (I 2)) と配偶者 (保因者頻度 1/50) の間に現われる、子の状況。



この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

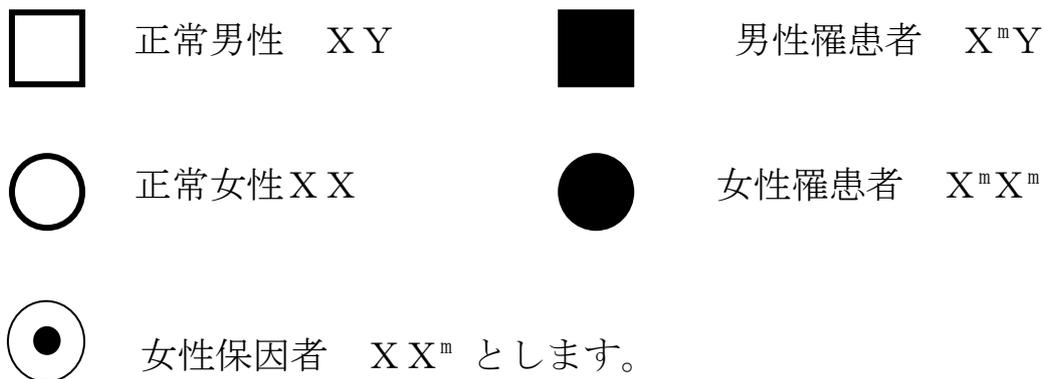
保因者頻度 $1/50$ の常染色体劣性遺伝疾患を考えます。I 2)は確定保因者、I 1)は保因者、I 3)はホモ正常とすると、I 1)とI 2)の子には $1/4$ の確率で原因遺伝子をホモ接合にもつ罹患者II 1)が、 $2/4$ の確率で原因遺伝子をヘテロ接合にもつ保因者がII 2), 3)、 $1/4$ の確率で原因遺伝子をもたない正常な子II 4)が生まれます。一方、大多数($49/50$)の配偶者はホモ正常で、その子は半数はホモ正常ですが、半数が保因者ということになります。

結果、200人の子らのうち、99人はホモ正常、1人は原因遺伝子をホモ接合でもち、100人が保因者ということになります。

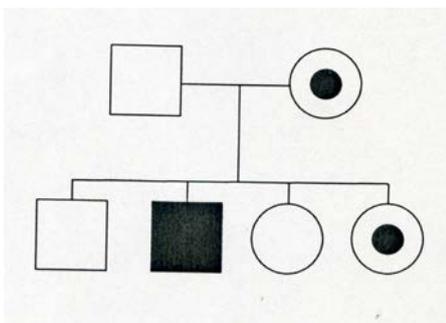
4. X連鎖劣性遺伝(XLR)

正常遺伝子をもつX染色体をX、変異遺伝子をもつX染色体を X^m とすると、XLRでは性染色体の組合せでXYは正常男性、XXは正常女性、 X^mY は男性罹患者、 XX^m は女性保因者、 X^mX^m は女性罹患者となります。

この項では



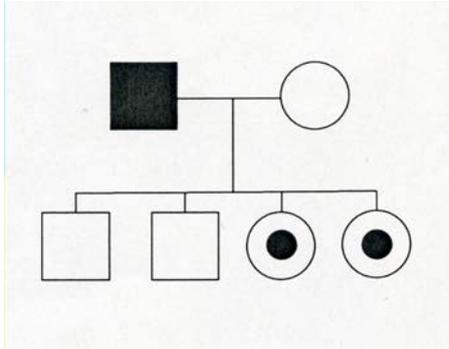
正常男性と保因者女性の間にも生まれる子供のうち、男子の $1/2$ が罹患者、女子の $1/2$ が保因者となります。



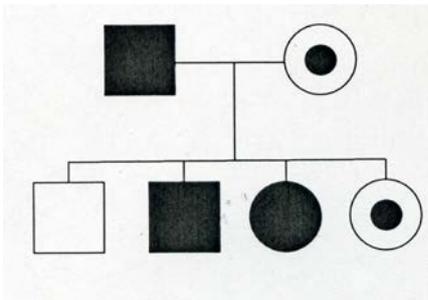
この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

一方男性罹患者と正常女性の子供では男子はすべて正常、女子はすべて保因者となります。



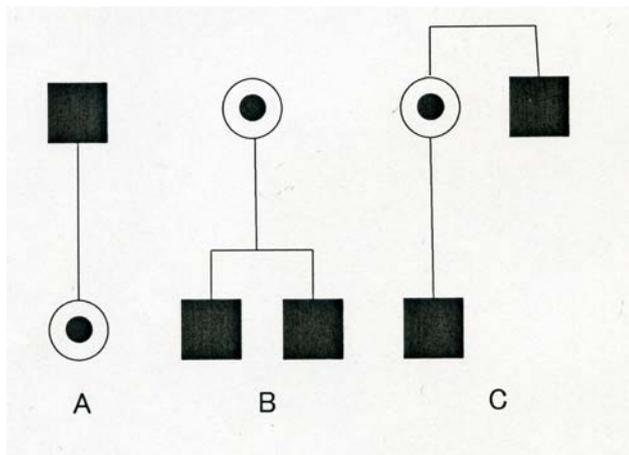
稀にはありますが、男性罹患者と女性保因者の組合せでは、男子の 1/2 が罹患者となり、女子の 1/2 が罹患者、残り 1/2 が保因者となります。



1) 確実保因者

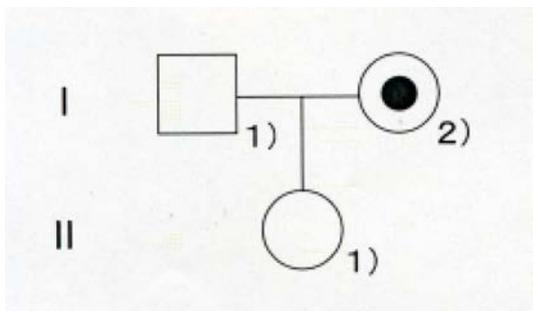
男性罹患者の娘(A) および男性罹患者を2人以上もつ女性(B)、1人の男性罹患者をもち、血族に別の男性罹患者がいる女性(C)はいずれも確実保因者と呼ばれます。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません
遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理



2) 潜在保因者

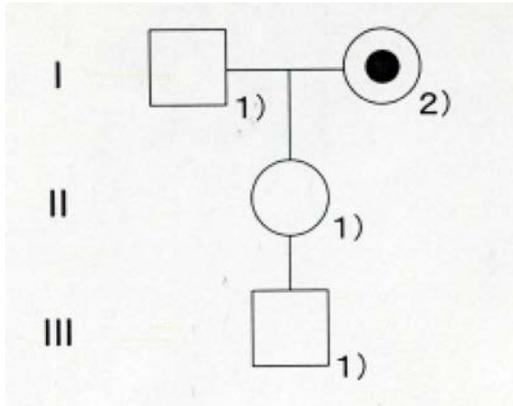
男性罹患者の姉妹やその娘、确实保因者の姉妹や娘などが、潜在保因者にあたります。I 2)がすでに保因者と確定し、正常男性との間に娘II 1)がいる場合、II 1)は潜在保因者となり、その保因者確率は1/2になります。



さらに正常男子をもつ場合の保因者確率はベイズの方式を用いると以下のようになります。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理



2) (1) II 1)に正常な男子が 1 人いるとき

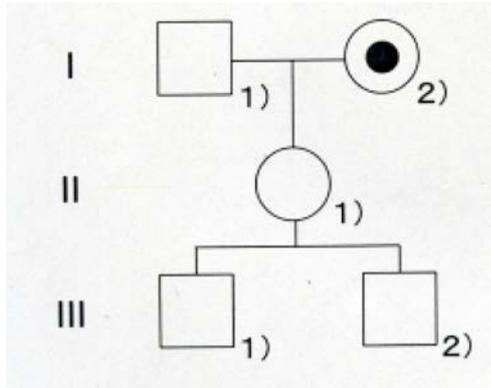
		A	B
		II 1)が保因者	II 1)が保因者でない
a	事前確率	1/2	1/2
b	条件確率(正常男子 1 人)	1/2	1
c	複合確率	1/4	1/2
d	事後確率	$1/4 / (1/4 + 1/2)$ =1/3	$1/2 / (1/4 + 1/2)$ =2/3

正常男子が 1 人いる場合、II 1)が保因者である確率は 1/2 から 1/3 になりました。

2) (2) II 1)に正常な男子が 2 人いるとき

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理



		A	B
		II 1) が保因者	II 1) が保因者でない
a	事前確率	1/2	1/2
b	条件確率(正常男子 2 人)	$(1/2)^2$	1
c	複合確率	1/8	1/2
d	事後確率	$1/8 / (1/8 + 1/2) = 1/5$	$1/2 / (1/8 + 1/2) = 4/5$

正常男子が 2 人いれば、II 1) が保因者である確率は 1/2 から 1/5 になりました。このように正常男子の数が増えるほど II 1) が保因者である確率は低くなります。

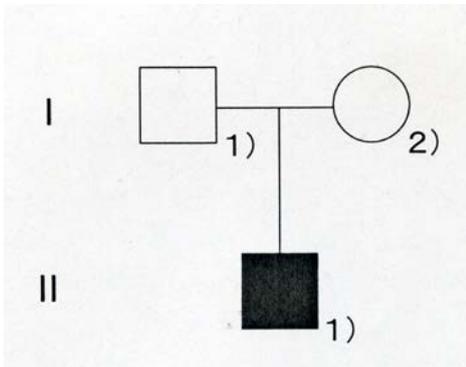
正常な男子の人数	II 1) が保因者である確率	次の男子が罹患者である確率
0	0.5000	0.2500
1	0.3333	0.1667
2	0.2000	0.1000
3	0.1111	0.0556
4	0.0588	0.0294
5	0.0303	0.0152
6	0.0154	0.0077
7	0.0078	0.0039
8	0.0039	0.0019
9	0.0019	0.0010
10	0.0010	0.0005
n	$1 / (1 + 2^n)$	$1 / 2 (1 + 2^n)$

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

3) 可能保因者

いわゆる孤発例の母親が可能保因者に当たります。



ある女性がXLRの保因者である確率は以下の式で表されます。

$$(2\mu + 2\gamma + 2\mu f) / (1-f)$$

μ : 新しい突然変異が母親の生殖細胞で生じる率

γ : 新しい突然変異が父親の生殖細胞で生じる率

f : 生物学的適応度(健康な子孫を残すことができる能力)

3) (1) デュシェンヌ型筋ジストロフィーの場合 ($\mu = \gamma$, $f=0$)

ある女性 I 2) が本症の保因者である事前確率は $(2\mu + 2\mu + 0) / (1-0) = 4\mu$ となります。

		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が保因者でない
a	事前確率	4μ	$1-4\mu \doteq 1$
b	条件確率(罹患男子1人)	$1/2$	μ
c	複合確率	2μ	μ
d	事後確率	$2\mu / (2\mu + \mu)$ $= 2/3$	$\mu / (2\mu + \mu)$ $= 1/3$

本症の罹患男子1人をもつ女性が保因者である確率は $2/3$ となります。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

3) (2) ベッカー型筋ジストロフィーの場合 ($\mu = \gamma$, $f=0.7$)

デュシャヌ型筋ジストロフィーの軽症型である本症で $f=0.7$ とすると、ある女性 I 2) が本症の保因者である事前確率は $(2\mu + 2\mu + 1.4f) / (1 - 0.7) = 18\mu$ となります。

		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が保因者でない
a	事前確率	18μ	$1 - 18\mu \div 1$
b	条件確率(罹患男子 1 人)	$1/2$	μ
c	複合確率	9μ	μ
d	事後確率	$9\mu / (9\mu + \mu)$ $= 9/10$	$\mu / (9\mu + \mu)$ $= 1/10$

本症の罹患男子 1 人をもつ女性が保因者である確率は $9/10$ となります

3) (3) (イ) 血友病 A の場合 ($\gamma = 3\mu$, $f=0.3$)

血友病 A の場合、男性の遺伝子変異率は女性に比べて高いと報告されており、 $\gamma = 3\mu$ 、 $f=0.3$ とすると、ある女性 I 2) が本症の保因者である事前確率は $(2\mu + 6\mu + 0.6\mu) / (1 - 0.3) = 12\mu$ となります。

		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が保因者でない
a	事前確率	12μ	$1 - 12\mu \div 1$
b	条件確率(罹患男子 1 人)	$1/2$	μ
c	複合確率	6μ	μ
d	事後確率	$6\mu / (6\mu + \mu)$ $= 6/7$	$\mu / (6\mu + \mu)$ $= 1/7$

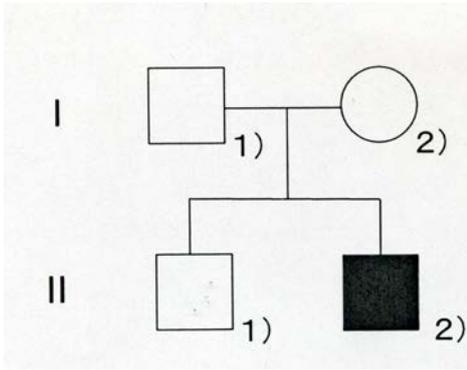
本症の罹患男子を 1 人もつ女性が保因者である確率は $6/7$ となります。

3) (3) (ロ) 罹患男子以外に正常男子を 1 人もつ場合

血友病 A ($\gamma = 3\mu$, $f=0/3$) の罹患男子以外に正常男子 1 人をもつ女性が保因者である確率は以下のように計算されます。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理



		A	B
		I 2) が保因者	I 2) が保因者でない
a	事前確率	12μ	$1-12\mu \doteq 1$
b	条件確率(罹患男子 1 人)	$1/2$	μ
	(正常男子 1 人)	$1/2$	1
c	複合確率	3μ	μ
d	事後確率	$3\mu / (3\mu + \mu)$ $=3/4$	$\mu / (3\mu + \mu)$ $=1/4$

本症の罹患男子 1 人をもつ女性が、正常男子を 1 人もつ場合、保因者である確率は $6/7$ から $3/4$ と低くなります

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

附1) 遺伝カウンセリングにおける保因者の確率の推定
 基本的には次の形式によっています。

	保因者(A ₁)	非保因者(A ₂)
事前確率	P(A ₁)	P(A ₂)=1- P(A ₁)
条件確率	P(B A ₁)	P(B A ₂)
複合確率	P(A ₁)P(B A ₁)	P(A ₂)P(B A ₂)
事後確率	$\frac{P(A_1)P(B A_1)}{P(A_1)P(B A_1) + P(A_2)P(B A_2)}$	$\frac{P(A_2)P(B A_2)}{P(A_1)P(B A_1) + P(A_2)P(B A_2)}$

P(A₁) : 本来保因者である確率

P(A₂)=1- P(A₁) : 本来非保因者である確率

P(B|A₁) : A₁ が起こった時に B の起こる確率

P(B|A₂) : A₂ が起こった時に B の起こる確率

附2) ベイズの定理の一般化

それぞれが独立しておこる事象 A_i (i=1~n) (A₁, A₂, A₃, . . . A_i . . . A_n)があり、それぞれの起こる確率を P(A₁), P(A₂), P(A₃), . . . P(A_i) . . . P(A_n)とします。事前確率は P(A_i)。その結果 B_i が起こったとすると、P(B_i | A_i) は条件確率です。B_i が起こったとき、A_i が起こる確率、事後確率 P(A_i | B_i) は

$$P(A_i | B) = \frac{P(A_i)P(B|A_i)}{P(A_1)P(B|A_1) + P(A_2)P(B|A_2) + \dots + P(A_i)P(B|A_i) + \dots + P(A_n)P(B|A_n)}$$

で表されます。

	A ₁	A ₂	A _i	
事前確率	P(A ₁)	P(A ₂)	P(A _i)	ΣP(A _i)=1
条件確率	P(B A ₁)	P(B A ₂)	P(B A _i)	
複合確率	P(A ₁)P(B A ₁)	P(A ₂)P(B A ₂)	P(A _i)P(B A _i)	ΣP(A _i)P(B A _i)
事後確率	$\frac{P(A_1)P(B A_1)}{\Sigma P(A_i)P(B A_i)}$	$\frac{P(A_2)P(B A_2)}{\Sigma P(A_i)P(B A_i)}$	$\frac{P(A_i)P(B A_i)}{\Sigma (A_i)P(B A_i)}$	

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 25 ベイズの定理

A_1 と A_2 の二事象であれば

	A_1	A_2	
事前確率	$P(A_1)$	$P(A_2)$	$P(A_1) + P(A_2) = 1$
条件確率	$P(B A_1)$	$P(B A_2)$	
複合確率	$P(A_1)P(B A_1)$	$P(A_2)P(B A_2)$	
事後確率	$\frac{P(A_1)P(B A_1)}{P(A_1)P(B A_1) + P(A_2)P(B A_2)}$	$\frac{P(A_2)P(B A_2)}{P(A_1)P(B A_1) + P(A_2)P(B A_2)}$	

となります。

附 3) 検査の陽性率と疾患罹患率

患者が $a+c$ 人、非患者が $b+d$ 人いる集団があります。ある検査が患者に対しては a 人陽性、非患者でも b 人陽性に出ます。また非患者に対しては d 人に陰性、患者に対しても c 人は陰性にでます。

この結果は次のように表示されます。

検査結果	患者	非患者	計
+	真陽性(TP) a	偽陽性(FP) b	$a+b$
-	偽陰性(FN) c	真陰性(TN) d	$c+d$
計	$a+c$	$b+d$	

真陽性率= $a/a+c$ 真陰性率= $d/b+d$

偽陽性率= $b/b+d$ 偽陰性率= $c/a+c$

特異度= $1-$ 偽陰性率

適中度= $a/a+b$ $d/c+d$

ある疾患に罹患している割合が 5%で、行った検査が真陽性率 80%, 偽陽性率 10%とします。ある者がこの検査を行って陽性にでたとき、この者がこの疾患に罹患している確率は次のように求められます。

	患者	非患者
事前確率	5/100	95/100
条件確率	80/100	10/100
複合確率	40/1000	95/1000
事後確率	$\frac{40}{1000} \div \frac{135}{1000} = 40/135$	$\frac{95}{1000} \div \frac{135}{1000} = 95/135$

40/135, 約 29.6% となります。