

Generation time :

هر چند وقفه بین نسل ها معادل میانگین سن والدین زمانی که فرزندان آن ها متولد می شوند محاسبه می شود ولی مفهوم آماری نسل ها پیچیده تر از این است.

جمعیت شناسان با استفاده از فرمول هایی *generation time* را به سن ماده های تولید مثل کننده، سطح تولید هر گروه سنی و احتمال بقای افراد در هر گروه سنی مرتبط می کنند.

برای جلوگیری از ایجاد این پیچیدگی ها از مفهوم نسل های گسسته استفاده می کنیم. به این مفهوم که فرض می کنیم تمام افراد انتخاب شده از جمعیت در یک نمونه گیری، برای بررسی فراوانی اللی و ژنوتیپی، از یک نسل هستند و افراد نمونه گیری بعدی بیانگر افراد نسل بعدی می باشند که فرزندان نسل قبل هستند. مدل نسل های گسسته برای گیاهان یک ساله و مگس های میوه ای که تحت شرایط آزمایشگاهی پرورش یافته اند، هیچ آمیزش بین افراد از نسل های مختلف وجود ندارد، برقرار است.

نسل هایی که دچار تداخل می شوند، مانند انسان و بسیاری ارگانیسم های دیگر، نیز توسط مدل های ریاضی پیچیده تر به خوبی شرح داده می شوند.

Testing for Hardy – weinberg Equilibrium

روشی های متنوعی وجود دارد که به بررسی تطابق یک جمعیت داده شده با تعادل *Hardy – weinberg* برای یک لوکوس خاصی می پردازد. سوال زمانی ایجاد می شود که تنها یک نمونه از جمعیت وجود دارد که آن نمونه بیانگر خصوصیت یک نسل است. آیا اثبات برقراری تعادل *Hardy – weinberg* تنها با استفاده از یک نمونه ممکن است؟ پاسخ

این سوال بوسیله بررسی فراوانی ژنوتیپ های AA, Aa, aa و مقایسه آن با $p^2, 2pq, q^2$ حاصل می شود. اگر این فراوانیها با هم مطابقت داشتند جمعیت در تعادل *Hardy – weinberg* است و اگر تطابق وجود نداشت جمعیت در تعادل نیست.

MN Blood Type :

برای مشخص کردن این موضوع که آیا فراوانی مورد انتظار و مشاهده شده برابر هستند می توان از تست آماری مربع – کای استفاده کرد.

در تست مربع – کای داده های مشاهده شده و داده های مورد انتظار را با هم مقایسه می کنیم. در این مورد مقادیر مشاهده شده همان مقادیر حقیقی 3 ژنوتیپ در نمونه هستند و مقادیر مورد انتظار معادل مقادیر پیش بینی شده برای رخداد 3 ژنوتیپ به صورت $p^2, 2pq, q^2$ هستند. آنالیز داده های گروههای خونی *MN* در اوهایو در جدول 1 آمده است. تطابق بین داده های مورد انتظار و مشاهده، حتی قبل از محاسبه مربع کای، در حد مطلوب است.

TABLE 19.2 Chi-Square Test of Goodness-of-Fit to the Hardy-Weinberg Proportions of a Sample of 200 Persons for MN Blood Types for Which $p = 0.76$ and $q = 0.24$

	MM	MN	NN	Total
<i>Observed Numbers</i>	114	76	10	200
<i>Expected Proportions</i>	p^2	$2pq$	q^2	1.0
	(0.58)	(0.36)	(0.06)	1.0
<i>Expected Numbers</i>	116.0	72.0	12.0	200.0
$\chi^2 = (O - E)^2/E$	0.03	0.22	0.33	0.58

Since the critical chi – square for one degree of freedom at the 0.05 level is 3.841

(see table 4.4)

به این نتیجه می‌رسیم که جمعیت اوهایو در لوکوس MN از تعادل $Hardy - weinberg$ انحراف پیدا نکرده است.

در مباحث قبلی از ساختار آماری مربع کای برای تست کردن تطابق داده‌های واقعی با داده‌های مورد انتظار که

براساس یک نسبت پیش‌بینی شده، به دست می‌آمدند استفاده کردیم. برای مثال، در جدول $\frac{4.2}{2}$ تطابق داده‌ها با

نسبت 3:1 را بررسی کردیم.

In that Case, the number of degrees of freedom was simply the number of independent Categories the total number of categories minus one.

در این مورد نسبت مورد انتظار ما از خود داده‌ها به دست می‌آید. مقادیر $q^2, 2pq, p^2$ از 2 مقدار q, p حاصل

می‌شوند که این 2 مقدار از بررسی داده‌ها تخمین زده می‌شوند. در این مورد با تخمین زدن هر مقدار مستقل یک واحد از درجه آزادی کاسته می‌شود، برای تخمین زدن مقادیر مورد نظر از داده‌ها استفاده می‌کنیم.

اگر با استفاده از نمونه p را محاسبه کنیم یک درجه آزادی کاسته می‌شود. در این حالت برای محاسبه q دیگر

درجه آزادی کاهش نمی‌یابد چون q دیگر یک متغیر مستقل نیست. $q = 1 - p$. بنابراین در مورد بالا 2 درجه آزادی از

دست می‌رود. یکی برای تخمین زدن p و دیگری برای *independent Categories*.

قانون کلی در استفاده از آنالیز مربع کای برای تست کردن تطابق داده‌ها با تعادل $Hardy - weinberg$ این است

که درجه آزادی برابر است با تعداد فنوتیپ‌ها منهای تعداد الل‌ها. (در این مورد $3 - 2 = 1$)

آنالیز مربع کای در جدول 1 ممکن است دارای تناقض به نظر برسد. به این دلیل که از فراوانی اللی دیده شده، از

داده های ژنوتیپ اولیه محاسبه شد، برای به دست آوردن فراوانی ژنوتیپی مورد انتظار استفاده کرده ایم..

PKU

در برخی از شرایط چک کردن وجود تعادل Hardy – weinberg غیر ممکن است، برای مثال، در مورد خصوصیات غالب فراوانی الل ها را نمی توان براساس کلاس های ژنوتیپی محاسبه کرد چون نمی توان هموزیگوت هاو هتروزیگوتها را از هم تمیز داد. به هر حال می توان با فرض برقراری تعادل Hardy – weinberg فراوانی الل ها را محاسبه کرد. در این مورد فرض می کنیم که فراوانی افراد هموزیگوت مغلوب برابر q^2 است از طریق q و سپس p را مشخص کنیم.

اگر فرض برقراری تعادل Hardy – weinberg را برای یک بیماری مثل phenylketonuria (PKU) در نظر بگیریم، تنها در افراد هموزیگوت مغلوب بروز می کند، می توانیم نسبت افراد هتروزیگوت در جمعیت را محاسبه کنیم (افرادی که حامل الل PKU هستند). ولی آیا مجاز به استفاده از فرض برقراری تعادل Hardy – weinberg در این مورد هستیم؟

there was, until recent medical practices intervened, a good deal of selection in individuals with pku who were unusually mentally retarded.

در نتیجه فرض عدم وجود انتخاب که برای برقراری تعادل لازم است نقض می شود. با این وجود تنها یک کودک در بین هزار تولد زنده دارای PKU است. زمانی که یک ژنوتیپ نادر است، 1 فرد در هر 10 هزار نفر، اثر انتخاب روی فراوانی اللی قابل صرف نظر کردن است. بنابراین به دلیل نادر بودن خصوصیت می توان در این مورد از فرض برقراری تعادل Hardy – weinberg استفاده کرد و محاسبات را به صورت زیر انجام داد:

$$q^2 = \frac{1}{10000} = 0.0001 = \text{فراوانی هموزیگوت مغلوب}$$

$$p = 1 - q = 0/99$$

در نتیجه

$$q = \sqrt{0/0001} = 0/01$$

و

بنابراین

$$(98 \text{ در } 100) \text{ یا } p^2 = (0/99)^2 = 0/98 = \text{فراوانی هموزیگوت سالم}$$

$$(2 \text{ در } 100) \text{ یا } 2pq = 2(0/01)(0/99) = 0/02 = \text{فراوانی هتروزیگوت}$$

با در نظر گرفتن فرض برقراری تعادل Hardy – weinberg موفق به کشف مطلبی شدیم که در ابتدا آشکار نبود.

یک ژن مغلوب که ایجاد کننده صفتی نادر است، 1 در هر 10 هزار نفر، توسط هتروزیگوت ها به صورت 1 در هر 50

نفر حمل می شود.

در این مورد نمی توان از آزمون مربع کای برای تایید مولفه های تعادل استفاده کرد چون فراوانی های اللی را

براساس فرض برقراری تعادل به دست آوریم و محاسبات را براساس درستی این فرض انجام دادیم.

از نظر آماری نیز به دلیل صفرشدن درجه آزادی، تعداد فنوتیپ ها منهای تعداد الل ها $2 - 2 = 0$ ، انجام آزمون

مربع کای غیر ممکن است.

