

Bayesova analýza

Bayesova analýza je metoda stanovení relativní pravděpodobnosti dvou nebo více alternativních možností, založená na Bayesově teorému pravděpodobnosti. V genetickém poradenství ji lze uplatnit při stanovování rizika v rodině, kde je genotyp některých relevantních příbuzných probanda neznámý (nelze ho jednoduše diagnostikovat), a nemůžeme u nich proto jasně stanovit přenašečství.

Využití

Využití Bayesovy analýzy v genetickém poradenství lze ilustrovat na příkladu rodiny s výskytem hemofilie A, jejíž rodokmen je zobrazen. Pro stanovení pravděpodobnosti přenašečství u III-5 je relevantní informací, zda II-2 je nebo není přenašečkou. Tento údaj ze zjištěných informací nelze stanovit, ale intuice napovídá, že pokud má III-5 čtyři zdravé bratry, pravděpodobnost, že jejich matka je přenašečkou, to patrně snižuje. Údaje podobného charakteru nám pomáhá zohlednit právě Bayesova analýza, bere totiž v úvahu určité důležité *fenotypové* informace.

Postup výpočtu

Vypočítáme zvlášť **pravděpodobnost II-2 pro obě hypotézy** (varianty), tedy "II-2 je přenašečka" a "II-2 není přenašečka", v přehledné tabulce o dvou sloupcích. U obou hypotéz dále stanovíme postupně hodnoty následujících pravděpodobností:

Apriorní pravděpodobnost je výchozí pravděpodobnost každé hypotézy, že je správná, aniž bychom věděli cokoliv dalšího o rodokmenu dané rodiny, než, co z něj zřejmě vyplývá.

Jaká je pravděpodobnost, že II-2 je/není přenašečkou? II-2 je dcerou přenašečky, proto $P(\text{nepřenašečka}) = \frac{1}{2}$, $P(\text{přenašečka}) = \frac{1}{2}$.

Podmíněná pravděpodobnost je v každém sloupci, pod hypotézou pro tento sloupec, že události, o nichž víte, že se už staly (tj. skutečnosti, které jste o rodokmenu zjistili), se mohly odehrát za předpokladu, že hypotéza na začátku sloupce je správná.

Jaká je pravděpodobnost, že II-2 má čtyři zdravé syny pro obě hypotézy? Pravděpodobnost, že se přenašečce narodí zdravý syn je $\frac{1}{2}$, čtyři zdraví synové $(\frac{1}{2})^4$. Pravděpodobnost, že se „nepřenašečce“ narodí zdravý syn je 1, čtyři zdraví synové 4×1 .

Celková pravděpodobnost je produktem apriorní a podmíněné pravděpodobnosti.

Vypočítáme ji vynásobením apriorní a podmíněné pravděpodobnosti, viz příslušnou buňku v tabulce.

Aposteriorní pravděpodobnost staví obě celkové pravděpodobnosti proti sobě.

Je poměrem celkové pravděpodobnosti hypotézy k součtu obou celkových pravděpodobností našich hypotéz. Z toho také vyplývá, že teprve hodnoty aposteriorní pravděpodobnosti dávají dohromady 1.

Nyní již dokážeme jednoduše vypočítat riziko pro probandku:

- riziko přenašečství u II-2: $1/17$
- riziko přenašečství u probandky (III-5): $\frac{1}{2} \times 1/17 = 1/34$**

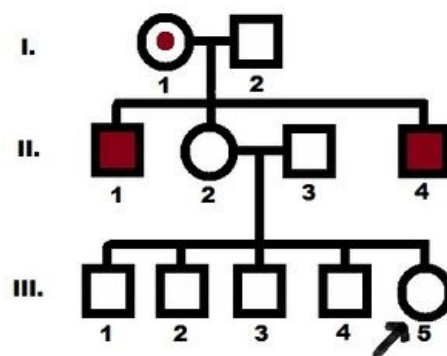
Shrnutí

Za využití fenotypových informací z rodokmenu jsme dokázali stanovit konkrétní hodnotu pravděpodobnosti, že matka probandky je přenašečkou hemofilie A, a tak **kvantifikovat, co se zdálo být intuitivně pravděpodobné** z pohledu na rodokmen. Uvedený příklad slouží pro ilustraci, podrobnější a složitější případy řeší například zdrojová literatura.

Odkazy

Související články

- Bayesova věta



Z údajů zjištěných od probandky (III-5, označena šipkou) nevyplyvá, jestli II-2 je nebo není přenašečkou. Pro stanovení rizika, že je probandka přenašečkou, je však tento údaj zásadní.

	hypotéza 1 (II-2 JE přenašečka)	hypotéza 2 (II-2 NENÍ přenašečka)
apriorní pravděpodobnost	1/2	1/2
podmíněná pravděpodobnost	$(1/2)^4 = 1/16$	1
celková pravděpodobnost	$1/2 \times 1/16 = 1/32$	$1/2 \times 1 = 1/2$
aposteriorní pravděpodobnost	$\frac{1/32}{1/32 + 1/2} = 1/17$	$\frac{1/2}{1/32 + 1/2} = 16/17$

Bayesova analýza aplikovaná na výpočet pravděpodobnosti přenašečství u relevantního příbuzného neznámého genotypu

- Genealogie

Použitá literatura

- NUSSBAUM, Robert, Roderick MCINNES a Huntington WILLARD, et al. *Klinická genetika : Thompson & Thompson*. 1. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. ISBN 978-80-7254-475-2.