

## Uppgifter att lösa i grupper:

1. För två genetiska locus (på samma kromosom) har vi allelerna A och a respektive B och b. Antag att vi studerar kombinationen av alleler från dessa två locus på en kromosom från en slumpmässigt vald individ.
  - a. Beskriv utfallrummet för detta försök
  - b. Hur ser populationen ut som observationerna kommer ifrån?
  - c. Definiera en lämplig Stokastisk Variabel som beskriver detta försök. Vilken sannolikhetsfunktion har den stokastiska variabeln om dessa två loci är olänkade (oberoende)?
  - d. Om

AB	Ab	aB	ab
0.4	0.25	0.2	0.15

Beräkna korrelationen mellan dessa två loci. Är de olänkade?

2. En sjukdom förekommer bland ca  $1/10\ 000$  i en population. En noggrannare undersökning visar att denna population egentligen består av tre underpopulationer, och att sjukdomen bara förekommer bland två av dessa. Den första underpopulationen utgör ca 20 % av populationen och  $1/2500$  av dem får sjukdomen. Den andra underpopulationen utgörs av halva populationen. Resten av populationen består av den tredje populationen, som inte kan få sjukdomen.

- a. Givet att en person tillhör en av de två riskgrupperna, vad är sannolikheten att personen tillhör den första underpopulationen?
- b. Hur stor är risken att få sjukdomen för en person från den andra populationen?
- c. Givet att en person har sjukdomen, vad är sannolikheten att personen kom från andra populationen?
- d. Om vi samlar in data för 100 personer med sjukdomen, hur många kan vi då förvänta oss kommer från resp. underpopulation?

3. I en region på kromosom 4 är intensiteten för överkorsningar 0.9 cM/Mb (cM=1% chans att två loci har rekombinerats under en generation)
- Vad är intensiteten för överkorsningar mellan två loci inom denna region om de befinner sig 100 bp ifrån varandra?
  - Låt  $X$ =antal överkorsningar under en generation. Vilken är en rimlig fördelning för  $X$ ?
  - Avstånden mellan olika överkorsningar kan antas vara exponentialfördelade. Om  $Y_1, Y_2, Y_3, Y_4$  vara avstånden mellan den första och den andra överkorsningen i 4 oberoende kromosomer med samma fördelning. Vilken fördelning har  $\min(Y_i)$ ? Vad är sannolikheten att avståndet mellan överkorsningarna är minst i den andra kromosomen? (dvs  $\min(Y_i) = Y_2$ )
  - Hur kan ni approximera sannolikheten att  $\bar{X}_n < 0.01$  om varje  $X_i$  har samma fördelning som  $X$  ovan och  $n=1000$ ?